

_título:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtítulo:

Regiões 2011-2019

_edição:
_INSA, IP

_autores: Departamento de Epidemiologia

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

_local / data:
_Lisboa
_maio 2025



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Catálogo na publicação:

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
Registo Nacional de Anomalias Congénitas: Regiões 2011-2019 / Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Aniceto, Carlos Matias Dias. -
Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2025. - 146 p. : il.

ISBN: 978-989-9236-08-0 (*online*)

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2025

Título: Registo Nacional de Anomalias Congénitas: Regiões 2011-2019

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

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

Coordenação técnica editorial: Elvira Silvestre

Composição gráfica: Rodrigo Jorge

Lisboa, maio de 2025

Relatório elaborado em fevereiro 2025

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



→ Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge

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

_título:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtítulo:

Regiões 2011-2019

_edição:
INSA, IP

_autores: Departamento de Epidemiologia

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

_local / data:
Lisboa
maio 2025



Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Centros que notificaram casos nascidos no período entre 2011 e 2019

- **Centro: Abrantes**
Centro Hospitalar Médio Tejo, EPE – Hospital de Abrantes – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Almada**
Hospital Garcia de Orta, EPE – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Amadora**
Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, EPE – Serviço de Pediatria / Neonatologia e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Angra do Heroísmo**
Hospital do Santo Espírito da Ilha Terceira, EPER – Serviço de Pediatria
- **Centro: Aveiro**
Centro Hospitalar do Baixo Vouga, EPE – Hospital Infante D. Pedro – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Barreiro**
Centro Hospitalar Barreiro Montijo, EPE – Serviço de Pediatria
- **Centro: Beja**
Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, EPE – Hospital José Joaquim Fernandes – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Bissaya Barreto**
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Bissaya Barreto – Serviço de Obstetrícia B e Serviço de Neonatologia
- **Centro: Braga**
Hospital de Braga, EPE – Serviço de Obstetrícia e Unidade de Diagnóstico Pré-Natal
- **Centro: Caldas da Rainha**
Centro Hospitalar do Oeste, EPE – Unidade das Caldas da Rainha – Serviço de Pediatria
- **Centro: Cascais**
Hospital de Cascais Dr. José de Almeida – Serviço de Pediatria
- **Centro: Castelo Branco**
Unidade Local de Saúde Castelo Branco, EPE – Hospital Amato Lusitano – Serviço de Pediatria
- **Centro: Covilhã**
Centro Hospitalar Universitário da Cova da Beira, EPE – Hospital da Pêro da Covilhã – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: CUF Descobertas**
Hospital CUF Descobertas – Unidade de Neonatologia
- **Centro: CUF Porto**
Hospital CUF Porto – Unidade de Neonatologia

- **Centro: Daniel de Matos**
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Daniel de Matos – Serviço de Obstetrícia A e Serviço de Pediatria A
- **Centro: Estefânia**
Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE – Hospital D. Estefânia – Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais
- **Centro: Évora**
Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE – Serviço de Pediatria
- **Centro: Faro**
Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE – Hospital de Faro – Serviço de Obstetrícia e Serviço de Pediatria
- **Centro: Feira**
Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga, EPE – Serviço de Obstetrícia e Serviço de Pediatria
- **Centro: Funchal**
Centro Hospitalar do Funchal – Serviço de Obstetrícia e Serviço de Pediatria
- **Centro: Guarda**
Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE – Serviço de Pediatria / Neonatologia
- **Centro: Guimarães**
Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães, EPE – Serviço de Neonatologia e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: HPP Lusíadas**
Hospital Lusíadas Lisboa – Unidade de Neonatologia
- **Centro: Hospital da Luz**
Hospital da Luz – Serviço de Neonatologia
- **Centro: Júlio Diniz**
Centro Hospitalar Universitário do Porto, EPE – Maternidade Júlio Dinis – Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Leiria**
Centro Hospitalar de Leiria, EPE – Serviço de Pediatria
- **Centro: Loures**
Hospital Beatriz Ângelo – Serviço de Neonatologia e Serviço de Obstetrícia / Diagnóstico Pré-natal
- **Centro: MAC**
Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE – Maternidade Dr. Alfredo Costa – Serviço de Pediatria
- **Centro: Matosinhos**
Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE – Hospital Pedro Hispano – Serviço de Neonatologia e Serviço de Obstetrícia / Diagnóstico Pré-natal
- **Centro: Ponta Delgada**
Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE – Serviço de Pediatria / Unidade Neonatologia e Serviço de Obstetrícia

- **Centro: Portalegre**
Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano, EPE – Hospital Doutor José Maria Grande – Serviço de Pediatria
- **Centro: Portimão**
Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE – Hospital de Portimão – Serviço de Pediatria
- **Centro: Póvoa Varzim/Vila do Conde**
Centro Hospitalar Póvoa do Varzim/Vila do Conde – Unidade Póvoa do Varzim – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: S. Francisco Xavier**
Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE – Hospital S. Francisco Xavier – Unidade de Neonatologia e Serviço de Obstetrícia/Unidade de Diagnóstico Pré-natal
- **Centro: S. João**
Centro Hospitalar Universitário de S. João, EPE – Serviço de Obstetrícia e Serviço de Pediatria
- **Centro: SAMS**
Hospital do SAMS – Serviço de Neonatologia e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Santarém**
Hospital Distrital de Santarém, EPE – Serviço de Obstetrícia e Serviço de Pediatria
- **Centro: Setúbal**
Centro Hospitalar de Setúbal, EPE – Hospital S. Bernardo – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Santa Maria**
Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE Hospital de Sta. Maria – Serviço de Genética (recebe registos dos Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia)
- **Centro: Tâmega e Sousa**
Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, EPE – Hospital Padre Américo – Serviço de Pediatria
- **Centro: Viana Castelo**
Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE – Hospital de Santa Luzia – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Vila Franca de Xira**
Hospital Vila Franca de Xira, EPE – Serviço de Neonatologia
- **Centro: Vila Nova Famalicão**
Centro Hospitalar do Médio Ave, EPE – Unidade Hospitalar de Famalicão – Serviço de Obstetrícia e Serviço de Pediatria/Neonatologia
- **Centro: Vila Nova de Gaia**
Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE – Unidade de Neonatologia II e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Vila Real**
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE – Unidade Hospitalar de Vila Real – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Viseu**
Centro Hospitalar Tondela Viseu, EPE – Serviço de Pediatria e Serviço de Obstetrícia

Índice

Lista de abreviaturas, siglas e acrónimos.....	9
Resumo	10
1. Introdução	11
2. Materiais e métodos	13
2.1. Definições.....	14
2.2. Dados.....	14
2.3. Validação de dados.....	15
2.4. Proteção de dados.....	15
2.5. Análise estatística.....	15
2.6. Mapeamento da distribuição geográfica e análise espacial do número total de casos de Anomalias Congénitas.....	16
2.7. Indicadores com interesse para a Saúde Pública.....	17
3. Resultados	18
3.1. Resultados Nacionais	19
3.1.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas a nível nacional.....	20
3.1.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica.....	24
3.1.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias.....	29
3.1.4. Proporção de casos com anomalias congénitas diagnosticados na fase pré-natal.....	32
3.1.5. Características sociodemográficas maternas e paternas.....	34
3.1.5.1 Características maternas.....	34
3.1.5.2 Características paternas.....	37
3.2. Região Norte	38
3.2.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas.....	39
3.2.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica.....	41
3.2.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias.....	42
3.2.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas.....	43
3.2.5. Características sociodemográficas maternas e paternas.....	45
3.2.5.1 Características maternas.....	45
3.2.5.2 Características paternas.....	47

3.3. Região Centro	48
3.3.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas	49
3.3.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica	52
3.3.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias	53
3.3.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas	54
3.3.5. Características sociodemográficas maternas e paternas	56
3.3.5.1 Caraterísticas maternas	56
3.3.5.2 Caraterísticas paternas	58
3.4. Área Metropolitana de Lisboa	59
3.4.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas	60
3.4.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica	63
3.4.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias	64
3.4.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas	65
3.4.5. Características sociodemográficas maternas e paternas	67
3.4.5.1 Caraterísticas maternas	67
3.4.5.2 Caraterísticas paternas	69
3.5. Região Alentejo	70
3.5.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas	71
3.5.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica	74
3.5.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias	75
3.5.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas	76
3.5.5. Características sociodemográficas maternas e paternas	78
3.5.5.1 Caraterísticas maternas	78
3.5.5.2 Caraterísticas paternas	80
3.6. Região Algarve	81
3.6.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas	82
3.6.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica	85
3.6.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias	86
3.6.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas	87
3.6.5. Características sociodemográficas maternas e paternas	89
3.6.5.1 Caraterísticas maternas	89
3.6.5.2 Caraterísticas paternas	91

3.7. Região Autónoma da Madeira	92
3.7.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas	93
3.7.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica	96
3.7.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias	97
3.7.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas	98
3.7.5. Características sociodemográficas maternas e paternas	100
3.7.5.1 Caraterísticas maternas	100
3.7.5.2 Caraterísticas paternas	102
3.8. Região Autónoma dos Açores	103
3.8.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas	104
3.8.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica	107
3.8.3. Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias	108
3.8.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas	109
3.8.5. Características sociodemográficas maternas e paternas	111
3.8.5.1 Caraterísticas maternas	111
3.8.5.2 Caraterísticas paternas	113
3.9. Comparação entre os dados nacionais e as regiões geográficas	114
4. Considerações finais	115
Referências bibliográficas	118
Índice de tabelas	120
Índice de figuras	125
ANEXOS	126
Anexo I – Aglomerados geográficos de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos Concelhos de Portugal Continental, por ano	127
Anexo II – Comparação entre os dados observados a nível nacional e as sete regiões demográficas (NUTS II)	138
Anexo III – Instrumento de notação para o registo de casos com anomalias congénitas no RENAC, utilizado entre 2011-2019	142
Anexo IV – Quando isoladas, não devem ser registadas as seguintes anomalias (segundo os critérios de qualidade do EUROCAT)	145

Lista de abreviaturas, siglas e acrónimos

AC – Anomalias Congénitas

AML – Área Metropolitana de Lisboa

Ap. – Aparelho

Ap. Genit. – Aparelho Genital

Ap. Resp. – Aparelho Respiratório

Ap. Urin. – Aparelho Urinário

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

DPN – Diagnóstico Pré-Natal

DTN – Defeitos do Tubo Neural

EUROCAT – *European Surveillance of Congenital Anomalies*

FM – Feto-morto

IG – Idade de Gestação

IMG – Interrupção Médica da Gravidez

INE – Instituto Nacional de Estatística

INSA – Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

LISA – *Local Indicators of Spatial Association*

NUTS – Nomenclatura das Unidades Territoriais para Fins Estatísticos

NV – Nado-vivo

RAA – Região Autónoma dos Açores

RAM – Região Autónoma da Madeira

RENAC – Registo Nacional de Anomalias Congénitas

RN – Recém-nascido

SIG – Sistema de Informação Geográfica

SNC – Sistema Nervoso Central

SME – Sistema Músculo-esquelético



Resumo

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

O presente relatório, que resulta da notificação de casos com AC no período entre 2011 a 2019, analisa a distribuição e características dos nascimentos com AC (Nados-vivos, Fetos-mortos e Interrupções da gravidez, após o diagnóstico de pelo menos uma AC grave) por área de residência da mãe durante a gravidez, segundo as regiões NUTS II: Norte, Centro, Área Metropolitana de Lisboa, Alentejo, Algarve, Região Autónoma dos Açores e Região Autónoma da Madeira.

Entre 2011 e 2019, foram notificadas ao RENAC 11931 casos com AC, o que resulta numa prevalência de 151,6 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

As prevalências mais elevadas de AC a nível nacional, distribuídas por grande grupo da CID 10 tanto a nível nacional como europeu, são semelhantes, merecendo destaque as AC Cardíacas (45,2 casos/10000 nascimentos vs. 81,8 casos/10000 nascimentos), seguidas das AC do Sistema Músculo-esquelético (32,8 casos/10000 nascimentos vs. 46,6 casos/10000 nascimentos), AC cromos-

sómicas (31,7 casos/10000 nascimentos vs. 39,8 casos/10000 nascimentos) e as AC do Aparelho Urinário (25,0 casos/10000 nascimentos vs. 35,0 casos/10000 nascimentos).

Observa-se, também, a nível nacional, um aumento da percentagem de casos com AC detetadas na fase pré-natal que passou de 51,4% em 2011 para 62,9% em 2019.

A nível regional destaca-se diferenças em algumas características sócio demográficas maternas, observando-se na Área Metropolitana de Lisboa e no Algarve uma percentagem superior a 20% de partos com AC em mulheres com nacionalidades não portuguesa. Também nos hábitos de consumo das grávidas se observaram diferenças, que podem influenciar a vigilância da gravidez.

Estes resultados reforçam a importância, por um lado, de uma notificação sistemática e contínua de casos ao RENAC, que permita uma análise geográfica mais completa, e por outro, a relevância da comparação entre regiões, de modo a fornecer informação que possibilite aos profissionais ajustar os serviços prestados à realidade epidemiológica, e aos decisores políticos promoverem e desenharem políticas e medidas de prevenção na área das AC, em Portugal e adaptadas à realidade regional.



①

Introdução



1. Introdução

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

São objetivos do RENAC:

- Estimar a prevalência das AC em Portugal e caracterizar a sua epidemiologia, nomeadamente a evolução temporal, a distribuição geográfica por área de residência da mãe durante a gravidez, e a distribuição por características sociodemográficas da mãe e do pai;
- Estabelecer e manter um sistema de vigilância epidemiológica que permita detetar a ocorrência de agregados de AC no espaço e no tempo, promover a sua análise epidemiológica e divulgar o resultado dessa análise;
- Avaliar a efetividade de medidas de prevenção primária na área das AC e avaliar o impacto do diagnóstico pré-natal (DPN);
- 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 sobre as causas e a prevenção de nascimentos com AC, o seu tratamento e os cuidados prestados às crianças afetadas.

A coordenação do RENAC encontra-se no Departamento de Epidemiologia do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP (INSA) desde 2007¹.

Face aos objetivos do RENAC, o presente relatório analisa a distribuição e características dos nascimentos com AC (Nados-vivos, Fetos-mortos e Interrupções da gravidez, após o diagnóstico de AC grave) por área de residência da mãe durante a gravidez, segundo NUTS II (Nomenclatura das Unidades Territoriais para Fins Estatísticos, nível II), em vigor em 2023: Norte, Centro, Área Metropolitana de Lisboa, Alentejo, Algarve, Região Autónoma dos Açores e Região Autónoma da Madeira. Assim, todas as análises são realizadas tendo como referência a área de residência da mãe, independentemente do hospital onde decorreu o nascimento.

Este relatório segue uma estrutura semelhante à dos relatórios anteriores realizados com os dados nacionais e que podem ser consultados em: <https://repositorio.insa.pt/>.

②

Materiais e métodos



2. Materiais e Métodos

2.1. Definições

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

1. Nados-vivos (NV), sempre que detetadas até ao final do período neonatal;
2. Fetos mortos (FM), 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.

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 normal². São excluídos da notificação ao RENAC todos os nascimentos com defeitos metabólicos ou defeitos funcionais, deformações ou lesões devidas a traumatismo de parto, ou anomalias estruturais *minor* isoladas (lista de anomalias no [Anexo IV](#)).

É considerada “anomalia isolada” qualquer anomalia *major* que tenha ocorrido isolada (acompanhada, ou não, de anomalia(s) *minor*), ou uma sequência conhecida em que várias anomalias ocorrem em cascata como consequência de

uma AC primária. É considerada “anomalia múltipla” a ocorrência de duas ou mais anomalias *major* não relacionadas entre si².

2.2. Dados

As principais fontes de informação utilizadas para este estudo foram os centros hospitalares e universitários, unidades locais de saúde e hospitais públicos e privados, listados no início deste relatório. Embora todas as entidades tenham colaborado de forma voluntária, algumas participaram de modo irregular, isto é, ou não reportaram casos em todos os anos em estudo, ou só um dos serviços (pediatria ou obstetrícia) reportou casos ao RENAC.

A notificação foi efetuada através do preenchimento de um questionário disponível na plataforma informática utilizada nos anos em estudo alojada no sistema informático interno do INSA, e acessível apenas à equipa central do RENAC, sediada no Departamento de Epidemiologia.

O questionário de notificação abrange diversas áreas ([Anexo III](#)), entre as quais se salientam:

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

A informação recolhida para cada caso é anónima e apenas o médico notificador em cada serviço hospitalar pode aceder ao respetivo processo clínico, através de um número de código único para cada notificação enviada ao RENAC. Toda a informação anonimizada existente no registo central, nas instalações do INSA, está protegida por meios informáticos e é de acesso reservado apenas aos elementos da equipa central do RENAC.

2.3. Validação de dados

Cada uma das notificações recebidas foi verificada pela equipa central do RENAC que validou a congruência de todas as informações e codificou as AC, sempre que necessário, de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10)³. Foram efetuados procedimentos de validação da base de dados com recurso a rotinas de validação pré-definidas. Estas rotinas de validação permitem detetar e eliminar os registos duplicados, ou os que não se inserem nos critérios de inclusão no RENAC. Os procedimentos realizados a nível central não alteram o diagnóstico clínico realizado pelos médicos nos serviços hospitalares participantes.

A extração da base de dados para análise e produção deste relatório foi realizada em maio de 2023. Foi efetuada a verificação, confirmação e correção de valores omissos, incongruentes ou impossíveis. Para esta validação

recorreu-se essencialmente a estatísticas descritivas (tabelas de frequência univariada e tabelas de cruzamento entre duas ou mais variáveis). Sempre que necessário foram contactados os médicos que são os pontos focais de contacto do RENAC em cada um dos serviços notificadores, para esclarecimento de questões relevantes para a qualidade final da base de dados.

2.4. Proteção de dados

A notificação e o tratamento de dados não carecem de consentimento escrito, fundamentado pelo interesse público importante do RENAC (Autorização nº 13484/2017), dando-se cumprimento à Lei da Proteção de Dados e à Lei de Investigação Clínica⁴.

2.5. Análise estatística

A análise dos dados incluiu, para as variáveis categóricas, a estimativa das frequências absolutas (contagens) e relativas (percentagens).

É de notar que no cálculo da taxa de prevalência global de casos com AC, foram contabilizados cada um dos nascimentos, i.e., 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 de cada AC, o numerador foi constituído pelo número total de casos notificados com a AC em estudo e o denominador foi constituído pelo total de nascimentos (N-V+FM) em cada ano, de acordo com os dados disponibilizados pelo Instituto Nacional de Estatística (INE)⁵. Devido à ocorrência de múltiplas anomalias em alguns casos, o número total de AC reportadas é diferente do número total de casos notificados.

Neste relatório, as taxas de prevalência de AC são expressas em número de casos por cada 10000 nascimentos (/10000 nascimentos), como nos relatórios anteriores e seguindo as recomendações do Registo Europeu de Anomalias Congénitas (EUROCAT).

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

Apesar da notificação dos casos ao RENAC ter origem hospitalar, a sua análise epidemiológica e geográfica é sempre realizada com base no local de residência das mães. 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. Enquanto as exposições associadas ao seguimento clínico são acessíveis através dos próprios pais e médicos, as exposições ambientais são de mais difícil avaliação, pelo que a análise por local de residência da mãe durante a gestação é importante.

Assim, neste relatório são apresentados mapas que ilustram a distribuição geográfica das taxas de prevalência de casos com AC por concelho de residência das grávidas.

Considerando que a frequência anual de nascimentos com AC é baixa, ou associada a uma possível subnotificação de casos, ou associada ao facto de muitas AC serem raras, foi aplicada a metodologia de agregação temporal dos dados, de modo a minimizar possíveis situações de instabilidade estatística associada aos pequenos números. Assim, os mapas das taxas de prevalência foram construídos em três agregados de séries temporais: 2011-2014, 2015-2019 e 2011-2019, estratificadas por NUTS II e por concelhos.

Os mapas com a análise de *cluster* por concelho, foram elaborados de acordo com as séries temporais de prevalência, e para cada ano do período em estudo (**Anexo I**).

Nestes mapas, as taxas de prevalência observadas foram distribuídas por categorias que se baseiam nos valores de prevalência internacionalmente esperados de 200 a 300 casos com AC por 10000 nascimentos por ano⁶.

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

O Índice Global de Moran I indica o valor de auto correlação espacial das AC para a totalidade da área geográfica em análise, isto é, Portugal continental. O LISA, por sua vez, indica o valor local da auto correlação espacial de uma unidade de análise (neste caso, um concelho) tendo em conta o valor que a variável tem neste e nos concelhos vizinhos, através do cálculo do z-score, usando a análise do vizinho mais próximo. Nestas análises utilizou-se como critério de vizinhança o método da distância inversa, que no processamento dos dados de determinado concelho, atribuiu maior influência aos valores dos concelhos vizinhos do que aos valores dos concelhos que estão mais distantes⁷⁻⁹.

O algoritmo de cálculo do LISA classifica como *clusters* de valores alto-alto, os concelhos com valores de z-score alto, rodeados completamente por concelhos de valor de z-score alto, e como *clusters* de valores baixo-baixo os concelhos com valores de z-score baixo, rodeados completamente por concelhos de valor de z-score baixo, utilizando-se para o efeito os seguintes valores: < -1.96 ou $> +1.96$ ^{7,8}. O *p-value* considerado para a classificação de *clusters* estatisticamente significativos foi de 0,05. Para verificar se existe aleatoriedade na distribuição dos valores de *cluster* foram calculadas 999 permutações, com um pseudo *p-value* de 0,001, para cada observação⁷⁻⁹.

Todos os mapas foram elaborados através do software de Sistemas de Informação Geográfica (SIG), ArcGIS 10.8, tendo por base a Carta Administrativa Oficial de Portugal¹⁰.

2.7. Indicadores com interesse para a Saúde Pública

É apresentado neste relatório um indicador com interesse para a Saúde Pública, o qual está de acordo com a proposta da Organização Mundial de Saúde, e já apresentado em relatórios anteriores do RENAC com dados nacionais¹¹:

- Proporção de casos com AC potencialmente detetáveis ecograficamente durante a gravidez, cujo diagnóstico foi realizado no período pré-natal.
- Contribui para avaliar a atividade do DPN a nível nacional e regional.

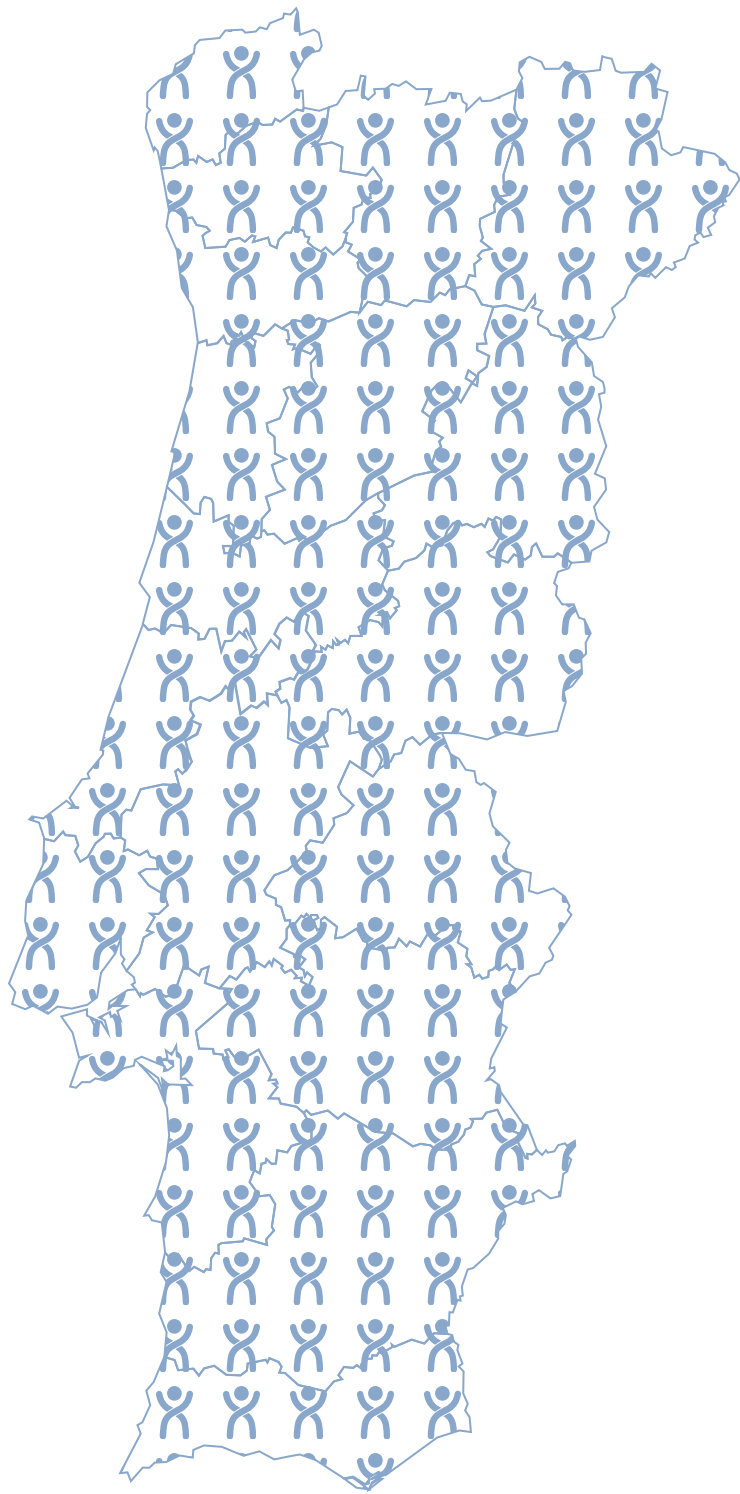
Este indicador apresenta a frequência absoluta de cada AC específica para o total dos anos em estudo, assim como a frequência, absoluta e relativa, para cada AC que foi detetada ecograficamente. É ainda apresentada a distribuição deste DPN ecográfico pelos três momentos de ecografia preconizados para a vigilância da gravidez (<14 semanas de gestação; 14-22 semanas de gestação; >22 semanas de gestação)¹².

3

Resultados



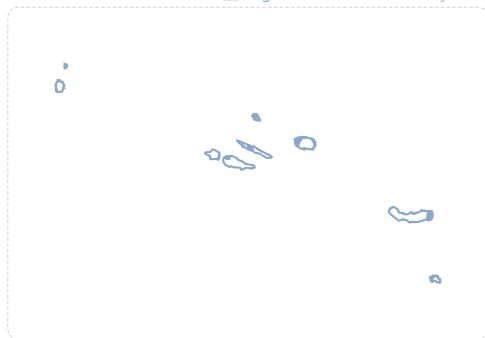
Resultados Nacionais



_ Região Autónoma da Madeira



_ Região Autónoma dos Açores



3. Resultados

3.1. Resultados Nacionais

3.1.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas a nível nacional

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 11931 notificações de casos com AC, o que resulta numa prevalência de 151,6 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

A prevalência anual está calculada na **Tabela 1**, e considerando os valores de prevalência internacionalmente esperados de 200 a 300 casos com AC por 10000 nascimentos por ano, refle-

te alguma subnotificação de casos muito provavelmente resultante da irregular notificação de AC ao RENAC.

Nesta última década (entre 2011 e 2019) observa-se um aumento dos valores de prevalência de AC, relacionado com o aumento da notificação, mas ainda inferior aos valores esperados de acordo com os critérios internacionais (200 a 300 casos por 10000 nascimentos)¹³ como se observa na **Figura 1**.

Tabela 1 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2011	1087	9,1	97150	111,9
2012	1209	10,1	90168	134,1
2013	1290	10,8	83032	155,4
2014	1428	12,0	82666	172,7
2015	1427	12,0	85797	166,3
2016	1450	12,2	87430	165,8
2017	1417	11,9	86437	163,9
2018	1304	10,9	87340	149,3
2019	1319	11,1	86891	151,8
Total	11931		786911	151,6

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

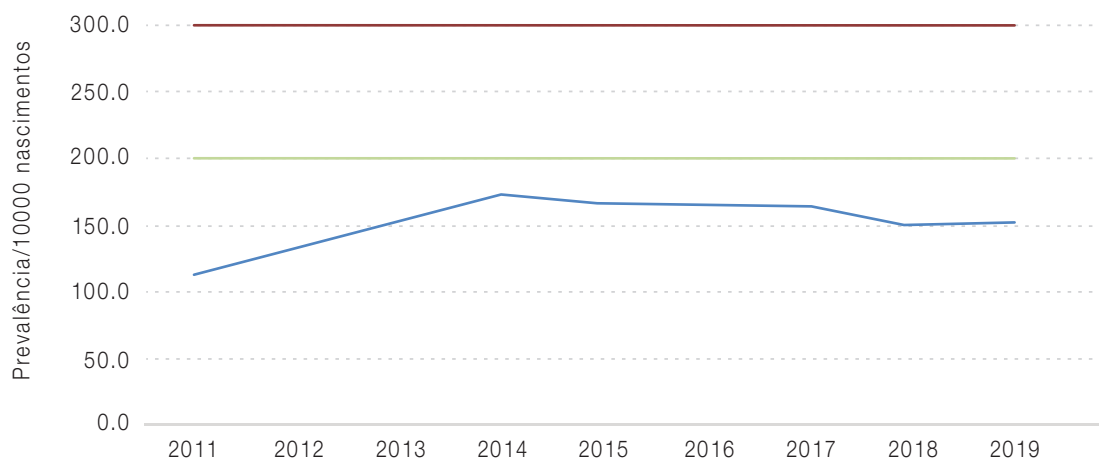


Figura 1 – Evolução anual da prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Nas **Tabelas 2 e 3** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 70% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 27,5% dos progenitores optou pela interrupção médica da gravidez (IMG). Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (1,3%) ou o aborto espontâneo (1,1%).

Nos casos notificados de AC, o sexo masculino foi o mais frequente (55,6% vs. 41,6% no sexo feminino) (**Tabela 2**).

Em 58,6% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC, aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal. Nestes casos (n=6986) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (88,4%), destacando-se a ecografia do 2º trimestre (31,6%) seguida da ecografia do 1º trimestre (26,9%). Em 4,0% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biopsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC. Em 39,7% (n=4737) de todas as notificações reportadas os exames pré-natais realizados não detetaram qualquer AC e em 1,1% a informação sobre realização de exames pré-natais estava omissa (**Tabela 3**).

A realização de ecografia obstétrica no 1º e no 2º trimestre, que têm como um dos principais objetivos a identificação de malformações fetais, é considerada um dos indicadores da gravidez bem vigiada. Assim, em 84,7% das 11931 notificações recebidas entre 2011 e 2019, as ecografias foram executadas de acordo com o previsto: em 67,0% das gravidezes foram realizadas as ecografias do 1º e do 2º trimestre, e em 17,8% apenas foi feita a ecografia do 1º tri-

mestre dado que uma IMG, ou uma morte fetal, ocorreu antes da realização da ecografia do 2º trimestre. Em 4,2% das gravidezes reportadas ao RENAC apenas foi realizada a ecografia no 2º trimestre e em 1,7% não foi executada ecografia nem no 1º nem no 2º trimestre (**Tabela 3**).

Tabela 2 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	8353	70,0
Interrupção de gravidez	155	27,5
Feto-morto	130	1,3
Aborto espontâneo	3282	0,1
Desconhecido	11	1,1
Total	11931	100,0
Sexo	n	%
Masculino	6637	55,6
Feminino	4960	41,6
Ambíguo	59	2,3
Desconhecido	275	0,5
Total	11931	100,0

Tabela 3 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o 1º exame pré-natal alterado e a realização de ecografia obstétrica, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	6986	58,6
Ao nascer	2769	23,2
Até 1 semana de vida	1489	12,5
Entre 1 e 4 semanas de vida	437	3,7
Pós-natal, idade desconhecida	77	0,6
Na autópsia	61	0,5
Desconhecido	108	0,9
Total	11931	100,0
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	1880	26,9
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	2210	31,6
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	1828	26,2
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	256	3,7
Rastreio bioquímico	399	5,7
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	278	4,0
Teste pré-natal não invasivo	10	0,1
Outros testes positivos	99	1,4
Desconhecido	26	0,4
Total	6986	100,0
Realização de ecografia obstétrica	n	%
Realizou no 1º Trimestre e no 2º Trimestre	7988	67,0
Realizou no 1º Trimestre, mas não no 2º Trimestre	2119	17,8
Realizou no 2º Trimestre, mas não no 1º Trimestre	500	4,2
Não realizou no 1º Trimestre nem no 2º Trimestre	206	1,7
Desconhecido	1118	9,4
Total	11931	100,0

Na **Tabela 4** observa-se o número e frequência de casos notificados entre 2011 e 2019, distribuídos por NUTS II, de acordo com a residência da mãe na altura do parto. Em 33,1% das

notificações a grávida residia na Região Norte e cerca de 25% residiam, respetivamente, nas regiões Centro e Área Metropolitana de Lisboa (**Tabela 4**).

Tabela 4 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, de acordo com a distribuição da residência materna por NUTS II, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Região de residência materna_ NUTS II	n	%
Norte	3950	33,1
Centro	3022	25,3
Área Metropolitana de Lisboa	2921	24,5
Alentejo	772	6,5
Algarve	737	6,2
Região Autónoma dos Açores	399	3,3
Região Autónoma da Madeira	130	1,1
Total	11931	100,0

3.1.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A análise visual do mapa da **Figura 2** parece refletir uma maior prevalência de AC em duas áreas da Região Centro, numa área da Região do Alentejo e no Barlavento Algarvio, com valores de prevalência acima dos 300 casos/10000 nascimentos. No entanto, esta análise deve ser realizada com precaução, pois a maioria do país mantém valores de prevalência inferiores ao que será esperado (0 a 200 casos/10000 nascimentos de acordo com as análises internacionais), talvez decorrente da participação irregular de algumas unidades hospitalares, já referida no subcapítulo 3.1.1.

Uma análise mais fina da distribuição geográfica das AC na última década pode ser obser-

vada nas **Figura 3** e **4**, que apresentam a distribuição pelas séries temporais 2011-2014 e 2015-2019.

A análise destas figuras sugere uma maior cobertura dos nascimentos a nível do concelho, observando-se, entre 2015 e 2019, uma redução do número de concelhos onde nenhum nascimento com AC foi reportado (a branco).

Em alguns concelhos observaram-se valores de prevalência superiores a 300 casos/10000 nascimentos, semelhantes aos já observados na **Figura 2**.

O LISA (Índice local de Moran), representado na **Figura 5** para o total dos anos em estudo, identifica três aglomerados de valores alto-alto e sete de valores baixo-baixo.

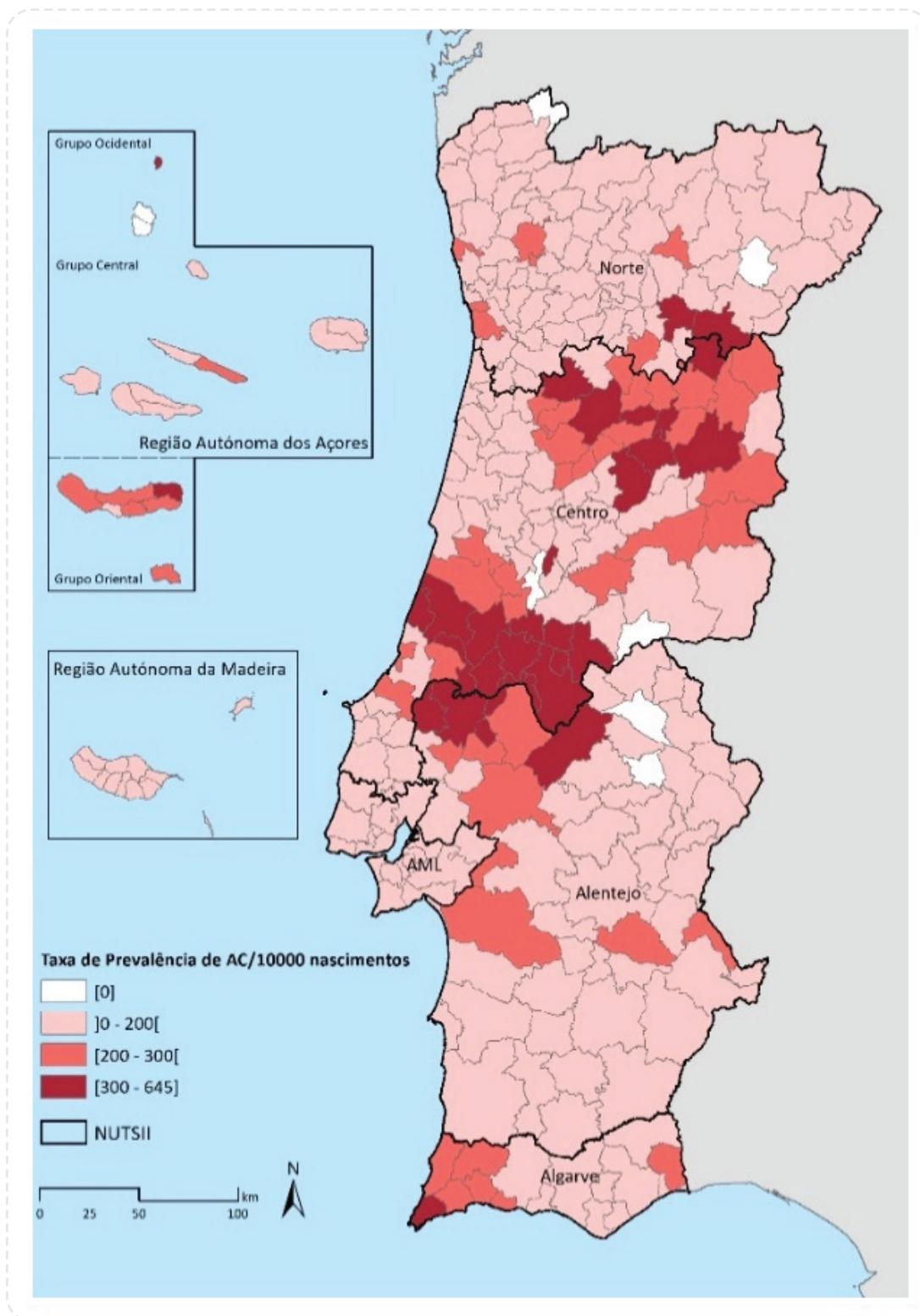


Figura 2 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por NUTS II e concelho em Portugal, nos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

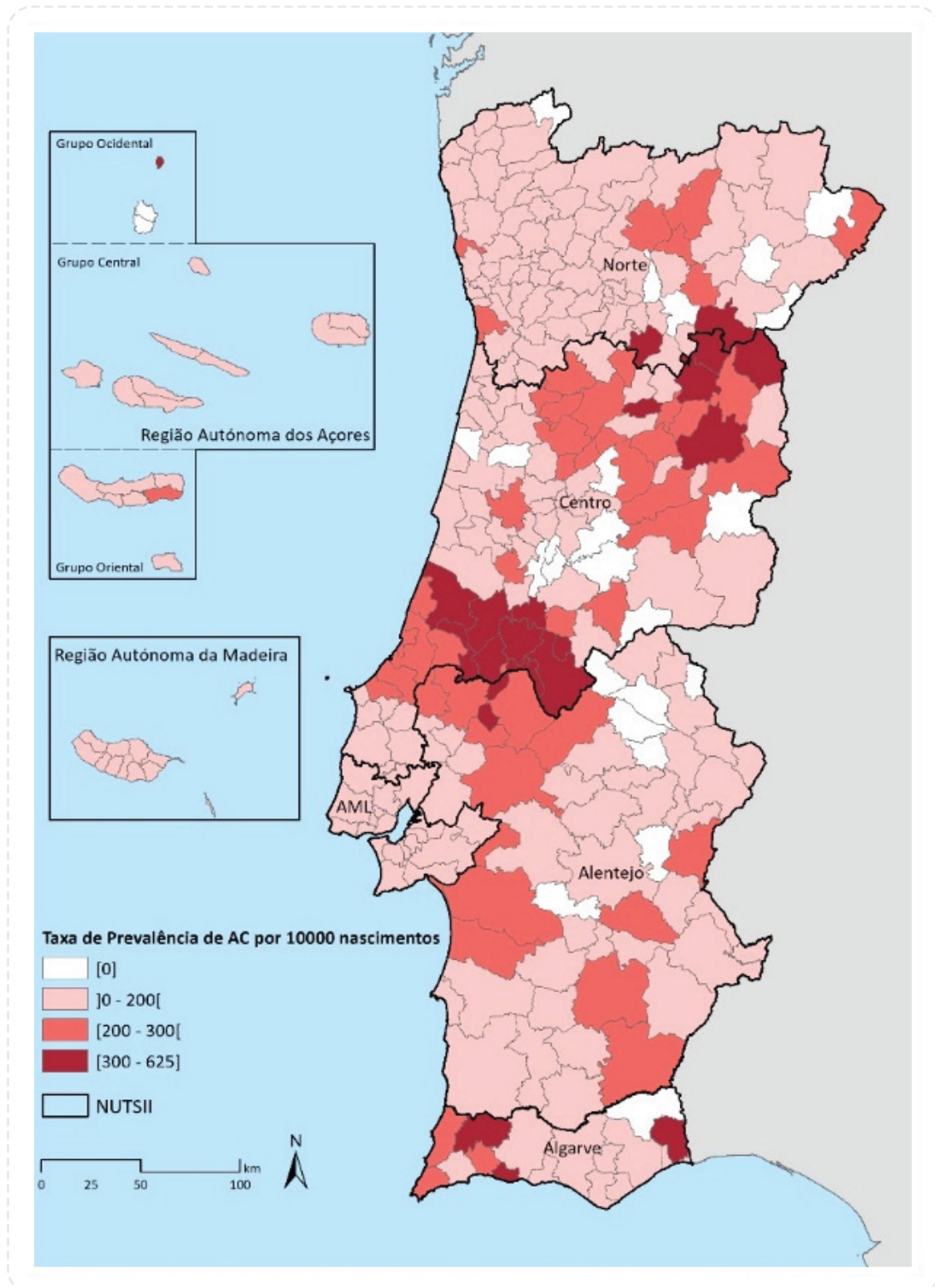


Figura 3 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por NUTS II e concelho em Portugal, nos anos de 2011 a 2014, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

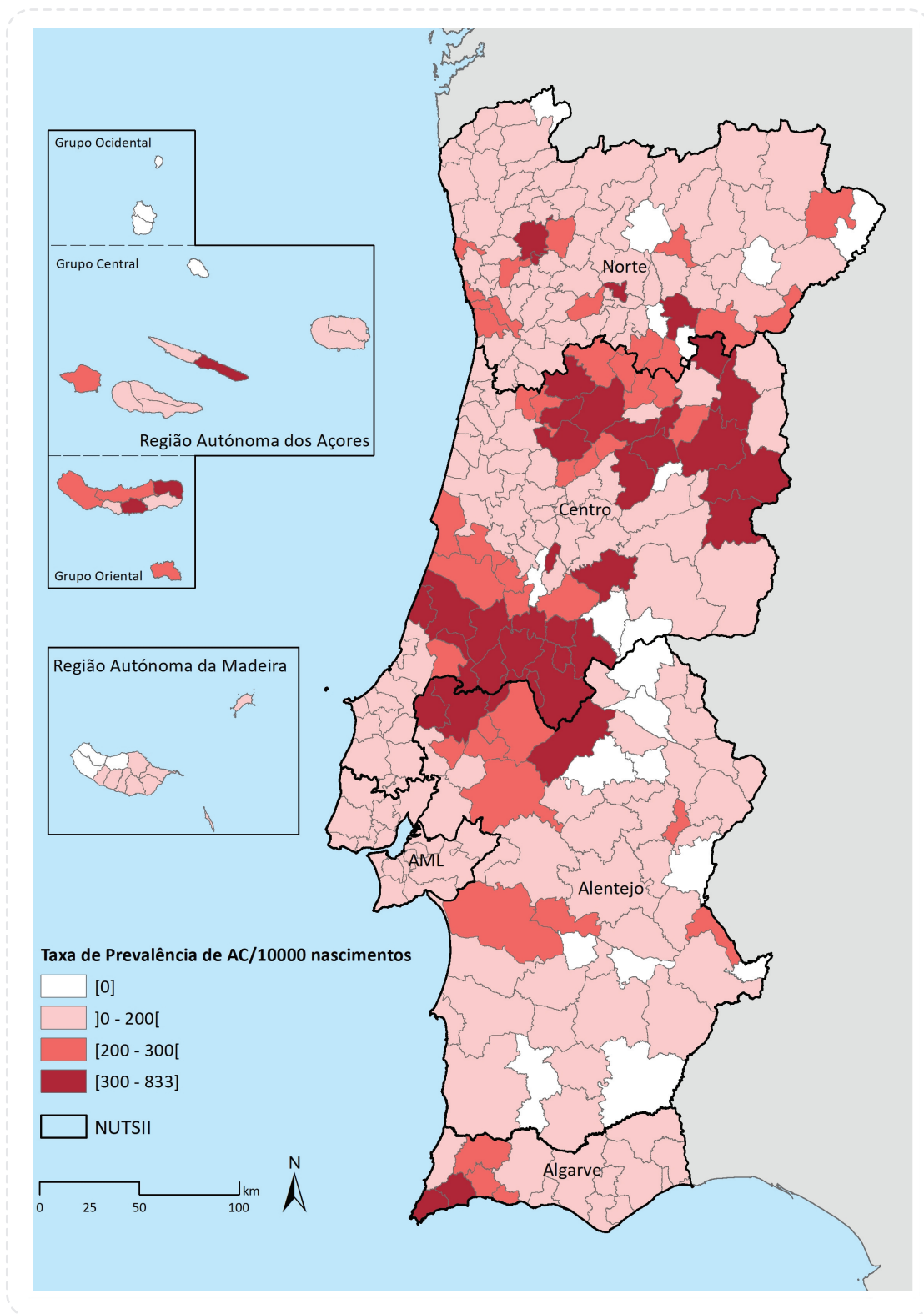


Figura 4 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por NUTS II e concelho em Portugal, nos anos de 2015 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

O LISA (Índice local de Moran), representado na **Figura 5** para o total dos anos em estudo, identifica três aglomerados de valores alto-alto e sete de valores baixo-baixo.

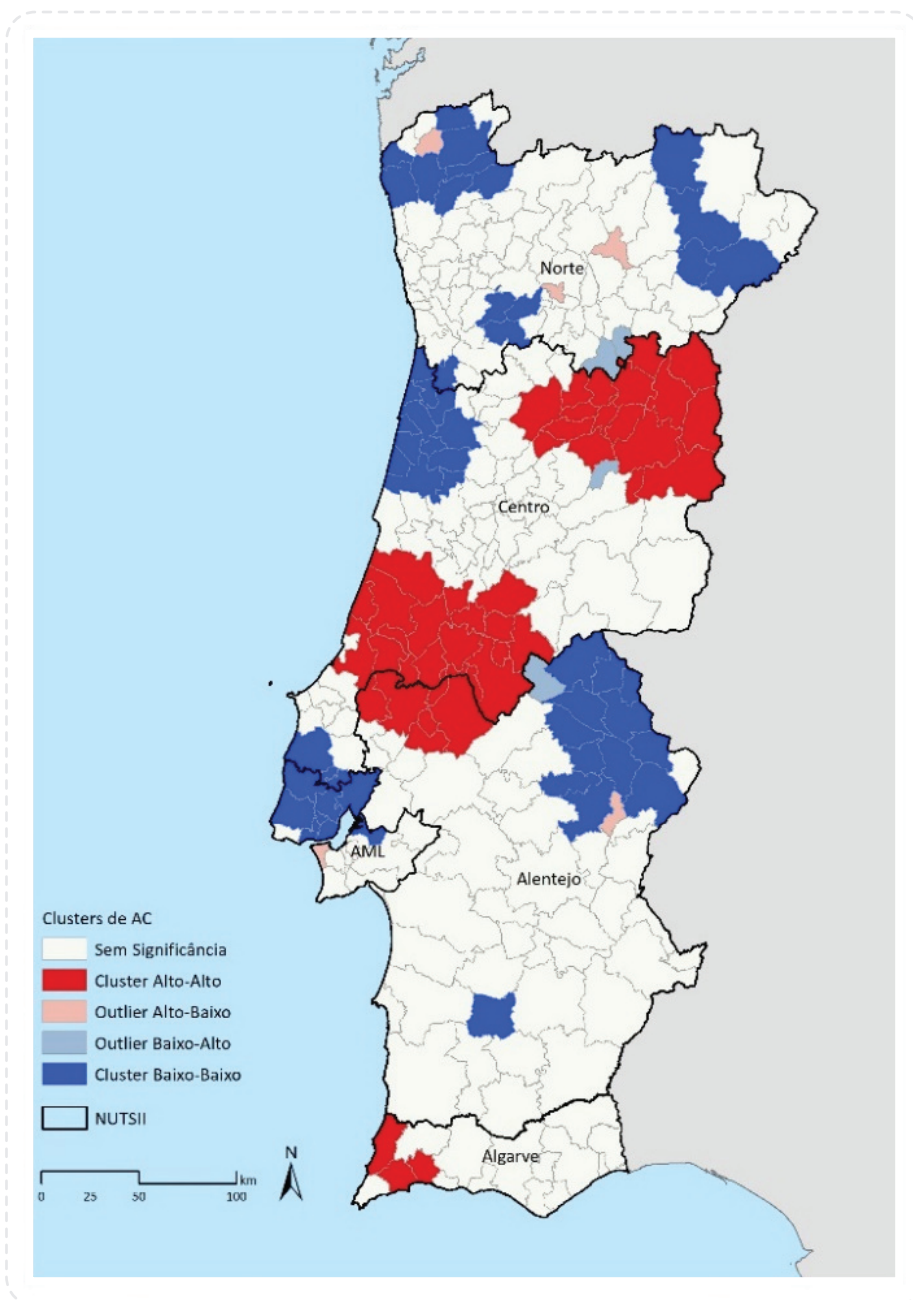


Figura 5 – Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos Concelhos de Portugal Continental, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, nos anos de 2011 a 2019.

Os aglomerados de valores alto-alto localizam-se no interior da região Centro (junto ao limite com a região Norte), na fronteira entre os concelhos a sul da região Centro e alguns concelhos a norte da região Alentejo e no Barlavento Algarvio.

O maior aglomerado de valores baixo-baixo engloba vários concelhos do interior norte da região Alentejo. Outros aglomerados de valor baixo-baixo, estão localizados no litoral da região Centro, três na região Norte e um maioritariamente na AML.

Os mapas com a análise de aglomerados de AC por ano (de 2011 a 2019) e por conjunto de anos (2011-2014 e 2015-2019) podem ser consultados no [Anexo I](#).

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

No total de 11931 casos reportados entre 2011 e 2019 foram diagnosticadas 16064 anomalias. Neste subcapítulo descreve-se a distribuição e a prevalência de AC a nível nacional, analisada por grandes grupos de acordo com a 10^a versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), e compara-se com a prevalência europeia.

Descreve-se também, para cada grupo, a frequência de anomalias isoladas e múltiplas, sendo assinalado dentro destas, a proporção de AC cromossómicas e de Síndromes genéticas.

A prevalência nacional é, em geral, inferior à prevalência europeia, provavelmente consequência da irregularidade e subnotificação de casos ao RENAC, já referida acima. No entanto, os grandes grupos onde se observam as prevalências mais elevadas de AC, tanto a nível nacional como europeu, são semelhantes, merecendo destaque as AC Cardíacas (45,2 casos/10000 nascimentos vs. 81,8 casos/10000 nascimentos), seguidas das AC do Sistema Músculo-esquelético (32,8 casos/10000 nascimentos vs. 46,6 casos/10000 nascimentos), AC cromossómicas (31,7 casos/10000 nascimentos vs. 39,8 casos/10000 nascimentos) e as AC do Aparelho Urinário (25,0 casos/10000 nascimentos vs. 35,0 casos/10000 nascimentos).

Tabela 5 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, e frequência de AC isoladas e múltiplas em cada grande grupo, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019	n	%	Portugal	EUROCAT
			Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	1311	-	16,7	26,8
AC isolada	736	56,1	-	-
Múltiplas* AC:	575	43,9	-	-
AC cromossómica	156	27,1	-	-
Síndromes genéticas	32	5,6	-	-
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	624	-	7,9	5,9
AC isolada	184	29,5	-	-
Múltiplas* AC:	440	70,5	-	-
AC cromossómica	93	21,1	-	-
Síndromes genéticas	29	6,6	-	-
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	3558	-	45,2	81,9
AC isolada	2315	65,1	-	-
Múltiplas* AC:	1243	34,9	-	-
AC cromossómica	529	42,6	-	-
Síndromes genéticas	60	4,8	-	-
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	337	-	4,3	4,1
AC isolada	104	30,9	-	-
Múltiplas* AC:	233	69,1	-	-
AC cromossómica	36	15,5	-	-
Síndromes genéticas	22	9,4	-	-
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	534	-	6,8	14,7
AC isolada	307	57,5	-	-
Múltiplas* AC:	227	42,5	-	-
AC cromossómica	58	25,5	-	-
Síndromes genéticas	22	9,7	-	-
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	806	-	10,2	18,8
AC isolada	333	41,3	-	-
Múltiplas* AC:	473	58,7	-	-
AC cromossómica	96	20,3	-	-
Síndromes genéticas	29	6,10	-	-
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	912	-	11,6	22,0
AC isolada	552	60,5	-	-
Múltiplas* AC:	360	39,5	-	-
AC cromossómica	60	16,7	-	-
Síndromes genéticas	17	4,7	-	-
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	1969	-	25,0	35,0
AC isolada	1294	65,7	-	-
Múltiplas* AC:	675	34,3	-	-
AC cromossómica	140	20,7	-	-
Síndromes genéticas	38	5,6	-	-
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	2583	-	32,8	46,6
AC isolada	54,9	54,9	-	-
Múltiplas* AC:	45,1	45,1	-	-
AC cromossómica	20,1	20,1	-	-
Síndromes genéticas	7,6	7,6	-	-
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	726	-	9,2	11,3
AC isolada	277	38,2	-	-
Múltiplas* AC:	449	61,8	-	-
AC cromossómica	59	13,1	-	-
Síndromes genéticas	154	32,3	-	-
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	2496	-	31,7	39,8
Múltiplas* AC:	2496	100	-	-
Síndromes genéticas	6	0,2	-	-

Nota: AC - Anomalia Congénita; * presença de mais de uma AC *major*; CID 10 - Classificação Internacional de doenças e causas de morte

A **Figura 6** permite uma análise comparativa da distribuição do resultado da gestação de acordo com o grande grupo de AC, isto é, saber se a gestação terminou no nascimento de um nado-vivo, numa interrupção de gravidez por malformação fetal grave (IMG), no parto de um feto que faleceu durante a gravidez, ou num aborto espontâneo, de acordo com o grande grupo de AC.

Já a análise do grande grupo das AC do Aparelho Respiratório e das AC do Olho, Ouvido, Face e Pescoço, deve ser feita com algum cuidado porque o diagnóstico de uma destas AC poderá não ter sido o motivo determinante da decisão para realizar a IMG, mas os dados refletirem a frequência destas AC em fetos polimalformados.

Observa-se que o grande grupo das AC cromossómicas e o grande grupo das AC do Sistema Nervoso Central são aqueles em que foram reportadas as percentagens mais elevadas de opção pela IMG (73,6% e 60,6% respetivamente), decisão provavelmente relacionada com a gravidade destas situações clí-

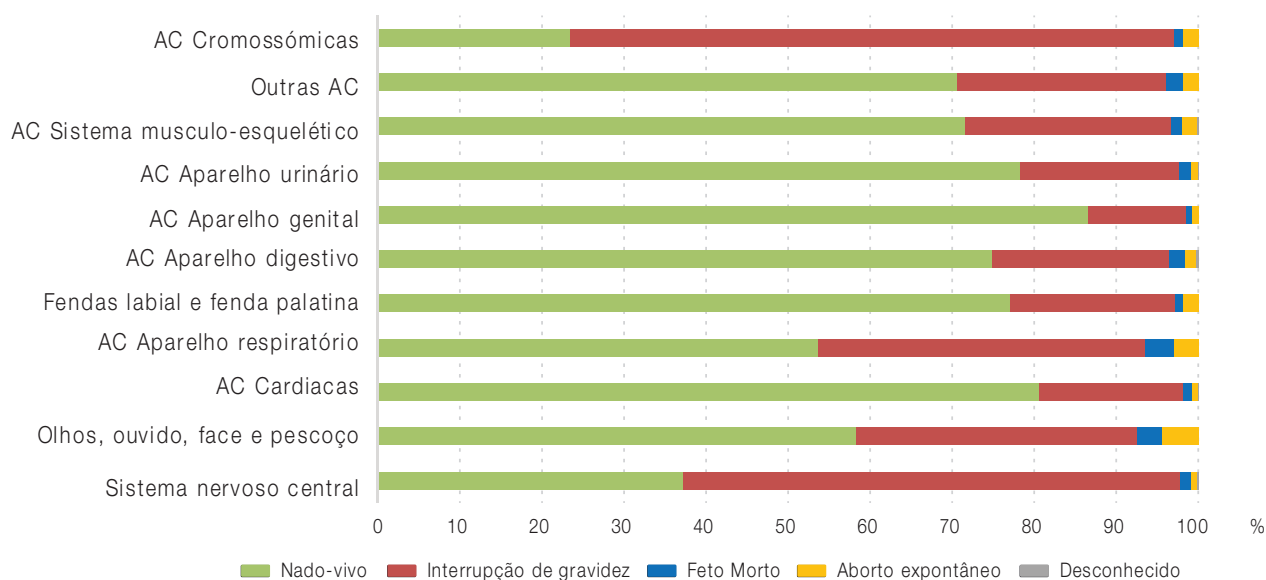


Figura 6 – Distribuição da percentagem de casos notificados por grande grupo de anomalias, segundo a CID 10: Q00-Q99, de acordo com o resultado da gestação, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas

3.1.4. Proporção de casos com anomalias congénitas diagnosticados na fase pré-natal

Desde 1999 têm sido emitidas linhas orientadoras sobre a constituição e o objetivo dos Centros de Diagnóstico Pré-natal a nível nacional, reconhecendo o importante papel que desempenham na saúde materno-infantil ^{14,15}. Atualmente, de acordo com o Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco, a vigilância adequada da gravidez deve incluir a realização de ecografias obstétricas e de testes de rastreio. Podem também ser oferecidos à grávida exames invasivos, testes genéticos ou outros, a fim de aumentar e melhorar a taxa de deteção de AC, em gestações que tenham risco aumentado de patologia fetal ¹⁶.

Em Portugal, a evolução do trabalho desenvolvido na área do DPN pode ser observado na **Figura 7**, onde se observa um aumento da per-

centagem de casos com AC detetadas na fase pré-natal, sabendo que pelas características e localização de algumas AC, existirão sempre casos que, com as tecnologias disponíveis atualmente, só poderão ser diagnosticados ao nascer ou durante os primeiros meses de vida.

De modo a permitir um estudo mais aprofundado sobre o trabalho desenvolvido pelo DPN, foi criada a nível europeu uma lista de AC potencialmente detetáveis na fase pré-natal ¹⁷, e que se apresenta na **Tabela 6**. Na coluna a azul são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, notificadas ao RENAC nos anos em estudo, e nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas das que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição de frequências, por idade gestacional, do momento de identificação de cada AC.

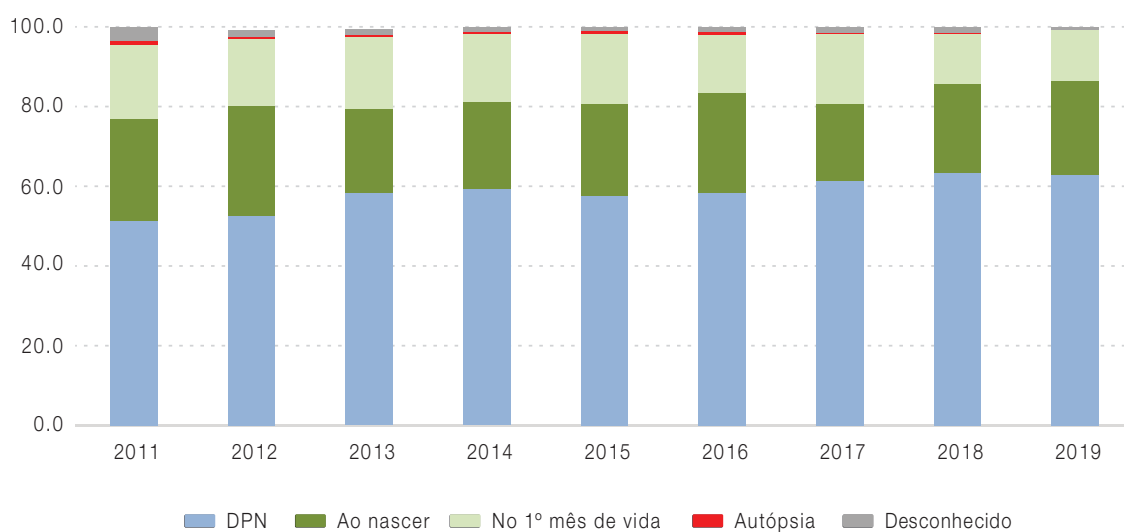


Figura 7 – Distribuição percentual do momento do diagnóstico de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2011 a 2019, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Tabela 6 – Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	Total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	180	176	97,8	147	83,5	14	8,0	12	6,8	3	1,7
Hidrocefalia	275	234	85,1	27	11,5	126	53,8	73	31,2	8	3,4
Espinha bífida	195	161	82,6	33	20,5	101	62,7	25	15,5	2	1,2
Holoprosencefalia	88	78	88,6	50	64,1	19	24,4	8	10,3	1	1,3
Tronco arterial comum	34	28	82,4	9	32,1	13	46,4	4	14,3	2	7,1
Transposição dos grandes vasos	126	77	61,1	9	11,7	40	51,9	25	32,5	3	3,9
Ventrículo único	8	7	87,5	4	57,1	2	28,6	1	14,3	0	-
Defeito do septo ventricular	1531	500	32,7	114	22,8	181	36,2	175	35,0	30	6,0
Defeito do septo auricular	927	203	21,9	37	18,2	59	29,1	97	47,8	10	4,9
Tetralogia de Fallot	181	118	65,2	21	17,8	60	50,8	27	22,9	10	8,5
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	211	100	47,4	25	25,0	44	44,0	25	25,0	6	6,0
Atresia ou estenose da tricúspide	41	36	87,8	12	33,3	12	33,3	10	27,8	2	5,6
Anomalia de Ebstein	23	17	73,9	2	11,8	6	35,3	8	47,1	1	5,9
Atresia ou estenose da válvula aórtica	83	52	62,7	11	21,2	28	53,8	12	23,1	1	1,9
Coração esquerdo hipoplásico	103	93	90,3	17	18,3	47	50,5	27	29,0	2	2,2
Coartação da aorta	106	53	50,0	11	20,8	14	26,4	21	39,6	7	13,2
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	282	225	79,8	45	20,0	115	51,1	55	24,4	10	4,4
Agenesia renal bilateral	50	47	94,0	10	21,3	34	72,3	3	6,4	0	-
Displasia renal	160	148	92,5	38	25,7	73	49,3	33	22,3	4	2,7
Hidronefrose congénita	962	864	89,8	39	4,5	305	35,3	476	55,1	44	5,1
Talipes equinovarus	541	370	68,4	71	19,2	215	58,1	73	19,7	11	3,0
Anomalias de redução dos membros	266	167	62,8	54	32,3	83	49,7	28	16,8	2	1,2
Hérnia diafragmática	140	114	81,4	36	31,6	42	36,8	34	29,8	2	1,8
Gastrosquisis e Onfalocelo	270	244	90,4	167	68,4	57	23,4	18	7,4	2	0,8
Trissomia 21	1377	771	56,0	628	81,5	82	10,6	44	5,7	17	2,2
Trissomia 18	353	267	75,6	211	79,0	41	15,4	11	4,1	4	1,5
Trissomia 13	137	117	85,4	94	80,3	16	13,7	3	2,6	4	3,4

A análise da **Tabela 6** revela que entre 2011 e 2019, a taxa de identificação das anomalias do SNC, na fase pré-natal, variou entre 88,7% (espinha bífida) e 98,3% (anencefalia e similares). Nas AC cardíacas a taxa de deteção variou entre 25,5% para os defeitos do septo ventricular e 95,1%, no caso de coração esquerdo hipoplásico. Foram detetadas em DPN 82,3% das fendas labiais e do palato e entre 93,0% (hidronefrose congénita) e 96,0% (agenesia renal bilateral) das AC renais. Tiveram, também, taxas de deteção elevadas os casos notificados com hérnia diafragmática, gastrosquisis e onfalocelo (85,0% e 91,9% respetivamente) assim como as trissomias 21, 18, 13 (84,7%, 96,3% e 97,8%, respetivamente).

Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se diagnosticaram os casos com anencefalia (83,1%) e trissomia 13 (70,1%).

Na ecografia do 2º trimestre foram mais frequentemente diagnosticados os casos com agenesia renal bilateral (70,8%) e a espinha bífida (58,4%).

3.1.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

As características maternas e paternas sempre foram objeto de estudo no âmbito das AC, sendo bem conhecido o efeito da idade materna nas anomalias cromossómicas como a trissomia 21¹⁸, assim como a exposição ao álcool (síndrome alcoólica fetal)¹⁹ ou a algumas doenças infecciosas durante a gravidez (rubéola congénita)¹⁹.

Nas AC de etiologia não cromossómica, 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 instrução características socioeconómicas maternas²⁰. Já o efeito das características paternas nas AC é menos claro, com resultados contraditórios entre diferentes estudos^{21,22}.

Neste capítulo descrevem-se as características sociodemográficas maternas e paternas para os anos em estudo.

3.1.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 11667 casos, estando esta informação omissa nos restantes 264 casos. A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre 20-29 anos e os 30-34 anos (29,6% e 30,8% respetivamente), sendo estes também os intervalos de idade onde se observou a maior percentagem de partos a nível nacional. Em 26,0% dos casos as mulheres tinham entre 35 e 39 anos e em 10,5% tinham idade igual ou superior a 40 anos.

É no grupo etário dos 40 ou mais anos que se observa a prevalência mais elevada de nascimentos com AC (268,7 casos/10000 nascimentos). A prevalência de AC é igualmente elevada no grupo etário dos 35-39 anos comparativamente aos valores observados nos grupos etários mais jovens.

Tabela 7 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
<=19	363	3,1	23212	156,4
20-29	3452	29,6	265992	129,8
30-34	3595	30,8	268532	133,9
35-39	3034	26,0	183589	165,3
≥40	1223	10,5	45523	268,7
Total	11667	100,0	786848	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Avaliando a situação materna perante o emprego, 58,4% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada; 5,9% tinha uma atividade não remunerada (dona de casa); 10,3% estava desempregada e 2,1% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 73,9% das notificações reportadas, e 10,4% tinham uma naturalidade estrangeira (**Tabela 8**).

Tabela 8 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e naturalidade.

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	6965	58,4
Desempregada	1229	10,3
Dona de casa	701	5,9
Estudante	247	2,1
Desconhecida	2789	23,4
Total	1193	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	8815	73,9
Estrangeira	1236	10,4
Desconhecida	1880	15,8
Total	1193	100,0

O consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 9,0% das grávidas. O consumo de bebidas alcoólicas foi reportado

numa percentagem menor (1,3%), e a toxicodpendência foi assinalada em 0,5% das notificações (**Tabela 9**).

Tabela 9 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	1072	9,0
Não	8794	73,7
Desconhecido	2065	17,3
Total	11931	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	150	1,3
Não	9838	82,5
Desconhecido	1943	16,3
Total	11931	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	55	0,5
Não	10333	86,6
Desconhecido	1543	12,9
Total	11931	100,0

3.1.5.2 Características paternas

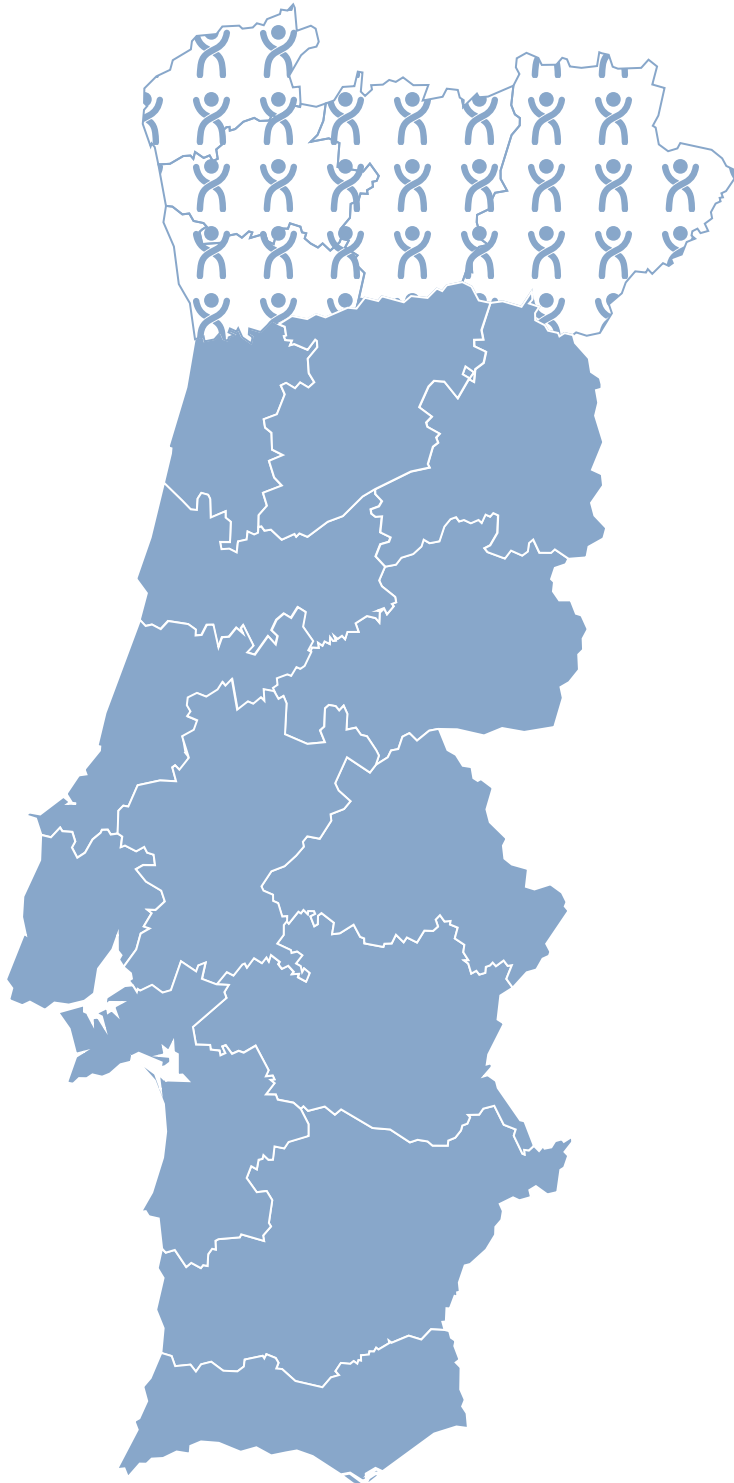
Observou-se que a idade paterna estava entre os 35 e os 54 anos em 46,4% dos casos de AC reportados, seguido do grupo etário 25 a 34 anos 45,0%.

Segundo os dados do INE para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos a nível nacional⁵.

Tabela 10 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	752	8,1
25-34 anos	4180	45,0
35-54 anos	4304	46,4
55+ anos	45	0,5
Total	9281	100,0

Região Norte



_ Região Autónoma da Madeira



_ Região Autónoma dos Açores



3.2. Região Norte

3.2.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 3950 notificações de casos com AC referentes a grávidas que residiam na Região Norte (NUTS II), o que resulta numa prevalência de 157,2 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

Nas **Tabelas 12 e 13** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo na Região Norte (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 59,3% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 37,6% dos progenitores optou pela IMG. Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (1,4%) ou o aborto espontâneo (1,7%).

Nos casos notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (54,1% vs. 42,3% no sexo feminino) (**Tabela 12**).

Em 71,1% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC, aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal, valor superior ao observado a nível nacional (58,6%). Nestes casos (n=2809) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (90,0%), destacando-se a ecografia do 1º trimestre (31,4%) seguida da ecografia do 2º trimestre (29,7%). Em 2,2% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biopsia de vilosidades) foram os primeiros testes a detetar uma AC (**Tabela 13**).

Em 25,0% dos casos os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e esta informação não estava disponível em 3,7% das notificações.

Tabela 11 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Região Norte, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2011	321	8,1	31609	101,6
2012	339	8,6	28787	117,8
2013	445	11,3	26741	166,4
2014	424	10,7	26119	162,3
2015	544	13,8	27342	199,0
2016	442	11,2	28155	157,0
2017	511	12,9	27615	185,0
2018	428	10,8	27616	155,0
2019	496	12,6	27368	181,2
Total	3950	100,0	251352	157,2

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 12 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Norte, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	2341	59,3
Interrupção de gravidez	1484	37,6
Feto-morto	57	1,4
Aborto espontâneo	68	1,7
Total	3950	100,0
Sexo	n	%
Masculino	2138	54,1
Feminino	1672	42,3
Ambíguo	17	0,4
Desconhecido	123	3,1
Total	3950	100,0

Tabela 13 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Norte, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	2809	71,1
Ao nascer	631	16,0
Até 1 semana de vida	330	8,4
Entre 1 e 4 semanas de vida	86	2,2
Entre 1 mês e 12 meses	3	0,1
Pós-natal, idade desconhecida	8	0,2
Na autópsia	32	0,8
Desconhecido	51	1,3
Total	3950	100,0
Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	882	31,4
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	833	29,7
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	667	23,7
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	147	5,2
Rastreio bioquímico	177	6,3
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	63	2,2
Teste pré-natal não invasivo	3	0,1
Outros testes positivos	37	1,3
Total	2809	100,0

3.2.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A distribuição geográfica das notificações com AC na Região Norte, de acordo com o concelho de residência da grávida durante a gravidez, pode ser observada na **Figura 8**.

Segundo dados do INE para os anos em estudo, em todos os concelhos foram regista-

dos nascimentos, mas em dois concelhos não foram reportados casos com AC ao RENAC. Em dois outros concelhos foram observados valores de prevalência de AC acima do esperado, pelo que necessitam de monitorização estatística nos próximos anos. Na maioria dos concelhos os valores são inferiores ao esperado (200 a 300 casos por 10000 nascimentos), o que pode resultar de possível subnotificação de casos.

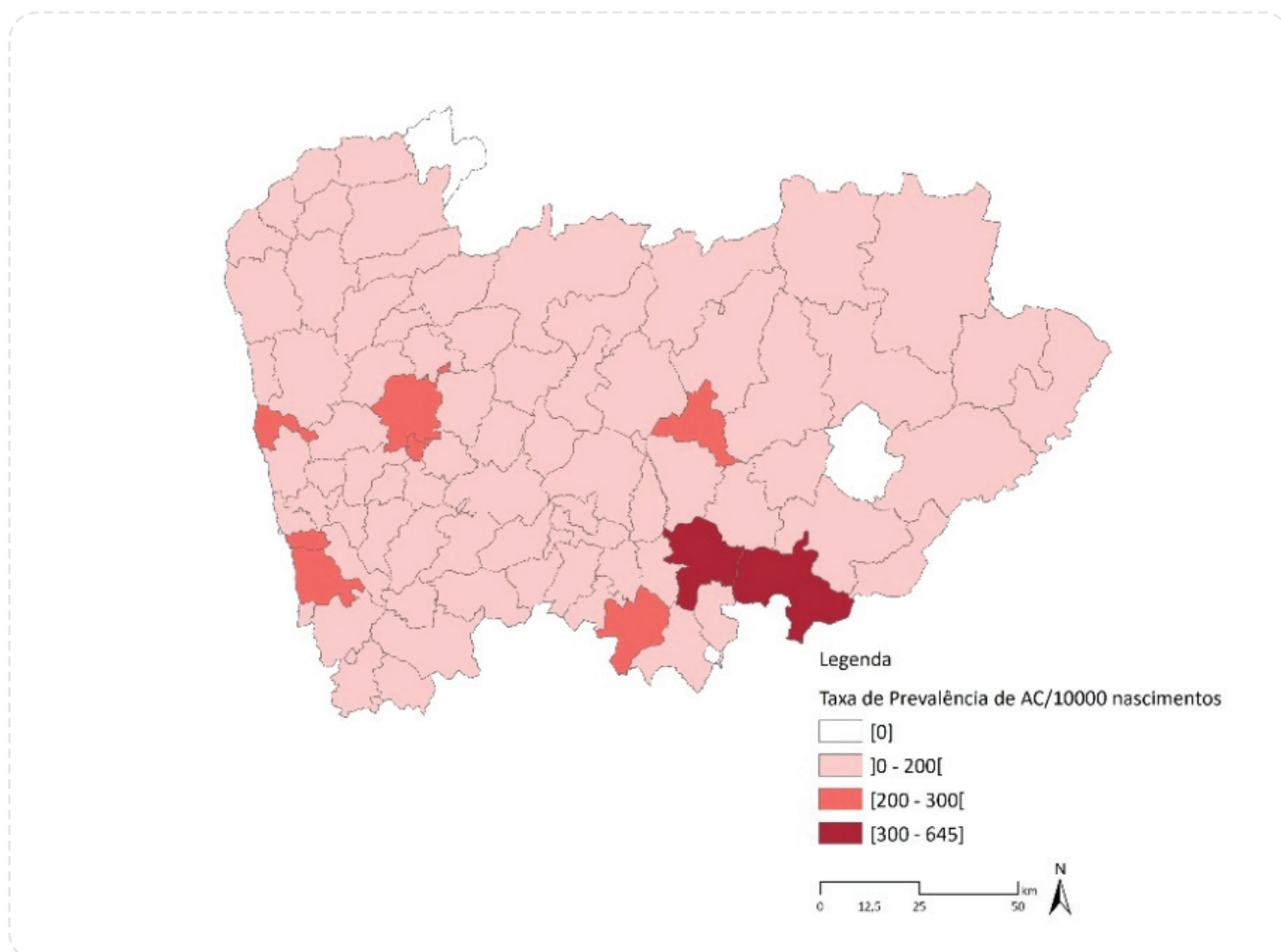


Figura 8 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Norte, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

No total de notificações da Região Norte (3950) foram diagnosticadas 5204 anomalias, cuja distribuição e prevalência de AC, analisada por grandes grupos de acordo com a 10^a versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pode ser consultada na **Tabela 14** e comparada com a prevalência observada a nível nacional.

A prevalência mais alta observa-se para as AC Cardíacas (42,4 casos/10000 nascimentos), valor inferior, no entanto, ao observado a nível nacional. Segue-se as AC Cromossómicas (39,6 casos /10000 nascimentos) e as AC do Aparelho Urinário (30,4 casos/10000 nascimentos). Nestes dois grandes grupos a prevalência da Região Norte é superior à nacional.

Tabela 14 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Norte, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019				
Grupos CID 10: Q00 a Q99	Região Norte			Portugal
	n	%	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	491	9,3	19,5	16,7
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	189	3,6	7,5	7,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	1066	20,5	42,4	45,2
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	141	2,7	5,6	4,3
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	147	2,8	5,8	6,8
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	238	4,6	9,5	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	247	4,7	9,8	11,6
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	765	14,7	30,4	25,0
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	720	13,8	28,6	32,8
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	205	3,9	8,2	9,2
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	995	19,1	39,6	31,7
Total	5204	100,0	-	-

3.2.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas

Relativamente às AC potencialmente detetáveis em DPN, na coluna a azul da **Tabela 15** são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, para os anos em estudo, nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas das AC que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição de frequências, por idade gestacional, do momento de diagnóstico de cada AC.

A análise da **Tabela 15** revela que entre 2011 e 2019, a taxa de identificação das anomalias do SNC na fase pré-natal, variou entre 84,7% (espinha bífida) e 100% (anencefalia e similares). Nas AC cardíacas a taxa variou entre 34,0% no caso dos defeitos do septo auricular e 100,0% para o ventrículo único. Foram detetadas em DPN 92,4% das fendas labiais e do palato e entre 91,4% (hidronefrose congénita) e 100,0% (agenesia renal bilateral) das AC renais. Tiveram, também, taxas de identificação elevadas os casos com hérnia diafragmática, gastrosquisis e onfalocelo (81,5% e 94,7% respetivamente) assim como as trissomias 18 e 13 (85,4% e 88,5%, respetivamente).

Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se identificaram os casos com ventrículo único (100,0%), anencefalia (89,2%) e trissomia 21 (86,2%).

Na ecografia do 2º trimestre foram mais frequentemente identificados os casos com agenesia renal bilateral (73,7%) e a espinha bífida (67,2%).

Tabela 15 – Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Norte, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	Total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	74	74	100,0	66	89,2	6	8,1	2	2,7	0	-
Hidrocefalia	94	88	93,6	5	5,7	50	56,8	31	35,2	2	2,3
Espinha bífida	72	61	84,7	10	16,4	41	67,2	8	13,1	2	3,3
Holoprosencefalia	38	37	97,4	28	75,7	5	13,5	3	8,1	1	2,7
Tronco arterial comum	10	8	80,0	4	50,0	4	50,0	0	-	0	-
Transposição dos grandes vasos	35	23	65,7	4	17,4	9	39,1	7	30,4	3	13,0
Ventrículo único	1	1	100,0	1	100,0	0	-	0	-	0	-
Defeito do septo ventricular	510	209	41,0	49	23,4	61	29,2	74	35,4	25	12,0
Defeito do septo auricular	212	72	34,0	13	18,1	19	26,4	36	50,0	4	5,6
Tetralogia de Fallot	57	45	78,9	8	17,8	20	44,4	8	17,8	9	20,0
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	65	35	53,8	12	34,3	12	34,3	8	22,9	3	8,6
Atresia ou estenose da tricúspide	20	17	85,0	6	35,3	5	29,4	4	23,5	2	11,8
Anomalia de Ebstein	10	9	90,0	2	22,2	3	33,3	3	33,3	1	11,1
Atresia ou estenose da válvula aórtica	34	34	100,0	6	17,6	13	38,2	6	17,6	9	26,5
Coração esquerdo hipoplásico	29	28	96,6	5	17,9	18	64,3	5	17,9	0	-
Coartação da aorta	51	30	58,8	5	16,7	7	23,3	12	40,0	6	20,0
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	79	73	92,4	21	28,8	32	43,8	17	23,3	3	4,1
Agenesia renal bilateral	19	19	100,0	4	21,1	14	73,7	1	5,3	0	-
Displasia renal	77	72	93,5	23	31,9	34	47,2	14	19,4	1	1,4
Hidronefrose congénita	384	351	91,4	11	3,1	123	35,0	190	54,1	27	7,7
Talipes equinovarus	133	101	75,9	22	21,8	55	54,5	20	19,8	4	4,0
Anomalias de redução dos membros	75	54	72,0	19	35,2	29	53,7	4	7,4	2	3,7
Hérnia diafragmática	54	44	81,5	12	27,3	16	36,4	15	34,1	1	2,3
Gastrosquisis e Onfalocelo	95	90	94,7	68	75,6	16	17,8	5	5,6	1	1,1
Trissomia 21	533	355	66,6	306	86,2	32	9,0	12	3,4	5	1,4
Trissomia 18	151	129	85,4	106	82,2	18	14,0	4	3,1	1	0,8
Trissomia 13	61	54	88,5	44	81,5	7	13,0	2	3,7	1	1,9

3.2.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

3.2.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 3853 casos, estando esta informação omissa nos restantes 97 casos. A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre os 30-34 anos (32,2%), sendo este, também, o intervalo de idade onde se observou a maior percentagem de nascimentos na Região Norte.

É no grupo etário dos 40 ou mais anos que se observa a maior prevalência de nascimentos com AC (323,1 casos/10000 nascimentos). A prevalência de AC é igualmente elevada no grupo etário dos 35-39 anos comparativamente aos valores observados nos grupos etários mais jovens.

Avaliando a situação materna perante o emprego, 58,3% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada; 3,1% tinha uma atividade não remunerada; 9,4% estava desempregada e 1,4% era estudante. Em 27,7% das notificações não estava referida a situação da grávida perante o trabalho.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 73,9% das notificações reportadas na Região Norte, e 10,4% tinham uma naturalidade estrangeira (**Tabela 17**).

O consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 7,4% das grávidas que tiveram um parto com pelo menos uma AC reportada ao RENAC. O consumo de bebidas alcoólicas foi reportado por 1,2%, e a toxic dependência foi assinalada em 0,3% das notificações (**Tabela 18**).

Tabela 16 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Norte, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
<=19	92	2,4	6009	153,1
20-29	1059	27,5	85371	124,0
30-34	1240	32,2	88909	139,5
35-39	1038	26,9	57931	179,2
≥40	424	11,0	13122	323,1
Total	3853	-	251342	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 17 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Norte, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade.

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	2303	58,3
Desempregada	372	9,4
Dona de casa	124	3,1
Estudante	56	1,4
Desconhecida	1095	27,7
Total	3950	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	3041	77,0
Estrangeira	141	3,6
Desconhecida	768	19,4
Total	3950	100,0

Tabela 18 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Norte, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	293	7,4
Não	2758	69,8
Desconhecido	899	22,8
Total	3950	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	46	1,2
Não	3039	76,9
Desconhecido	865	21,9
Total	3950	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	10	0,3
Não	3291	83,3
Desconhecido	649	16,4
Total	3950	100,0

3.2.5.2 Características paternas

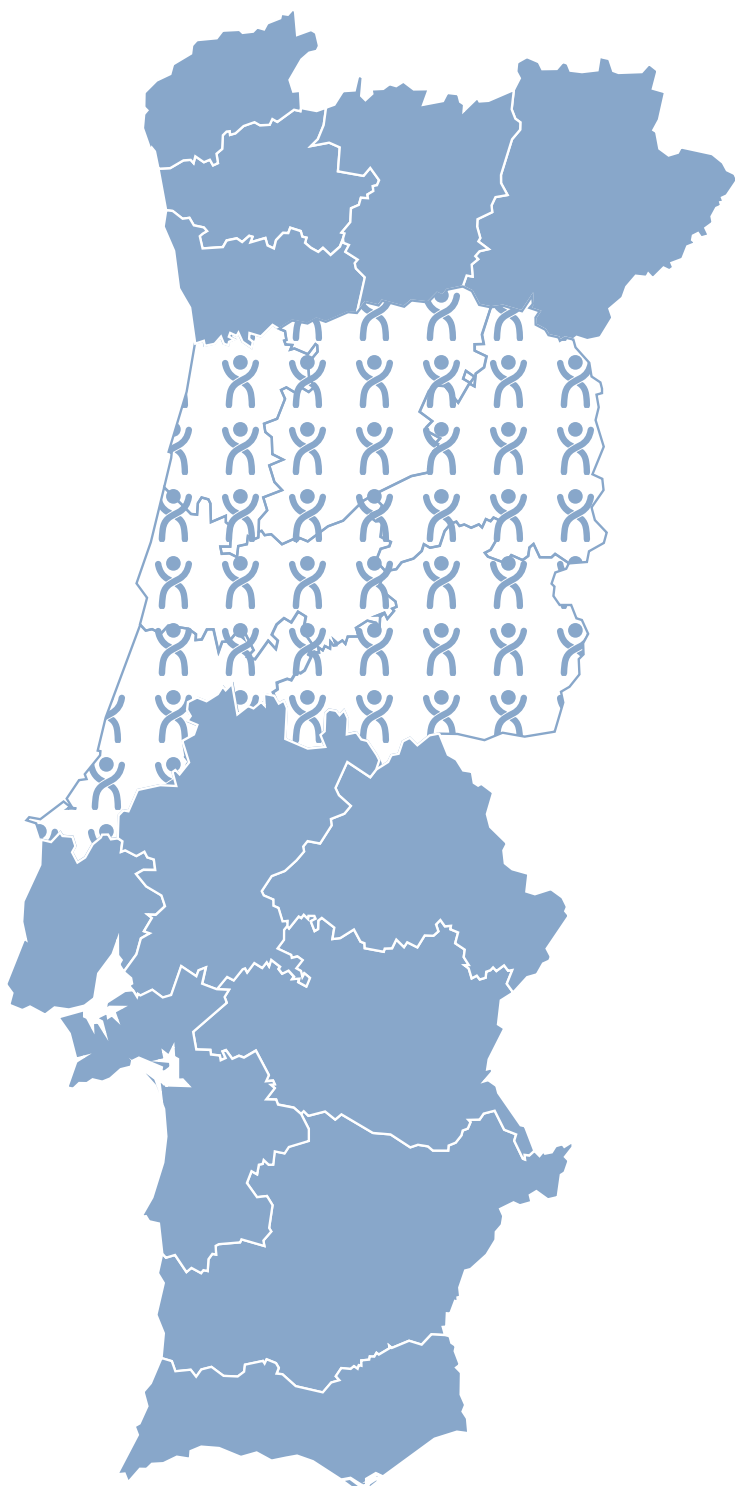
Observou-se que a idade paterna estava entre os 35 e os 54 anos em 34,3% dos casos de AC reportados, seguido do grupo etário 25 aos 34 anos (33,0%).

Segundo os dados do INE⁵ para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos na Região Norte.

Tabela 19 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Norte, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	182	4,7
25-34 anos	1272	33,0
35-54 anos	1323	34,3
55+ anos	13	0,3
Desconhecido	1063	27,6
Total	3853	100,0

Região Centro



_ Região Autónoma da Madeira



_ Região Autónoma dos Açores



3.3. Região Centro

3.3.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 3022 notificações de casos com AC referentes a grávidas que residiam na Região Centro (NUTS II), o que resulta numa prevalência de 204,8 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

A prevalência anual está calculada na Tabela 20, e entre 2014 e 2018 observa-se uma prevalência de casos dentro dos valores internacionalmente esperados (200 a 300 casos /10000 nascimentos) o que denota uma adequada notificação de casos ao RENAC, nesta região geográfica.

Nas **Tabelas 21** e **22** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo na Região Centro (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 77,6% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 21,6% dos progenitores optou pela IMG. Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (0,5%) ou o aborto espontâneo (0,3%).

Nos casos notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (55,4% vs. 42,6% no sexo feminino) (**Tabela 21**).

Tabela 20 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Região Centro, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos	Pervalência /10000
2011	265	8,8	18391	144,1
2012	335	11,1	17264	194,0
2013	300	9,9	15784	190,1
2014	340	11,3	15603	217,9
2015	342	11,3	16146	211,8
2016	394	13,0	16313	241,5
2017	364	12,0	15986	227,7
2018	384	12,7	16115	238,3
2019	298	9,9	15935	187,0
Total	3022	-	147537	204,8

Tabela 21 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Centro, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	2344	77,6
Interrupção de gravidez	652	21,6
Feto-morto	16	0,5
Aborto espontâneo	10	0,3
Total	3022	100,0
Sexo	n	%
Masculino	1675	55,4
Feminino	1287	42,6
Ambíguo	5	0,2
Desconhecido	55	1,8
Total	3022	100,0

Em 48,6% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal, valor inferior ao observado a nível nacional.

Nestes casos (n=1470), a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (91,2%), destacando-se a ecografia do 2º trimestre (34,5%) seguida da ecografia do 3º trimestre (28,1%) e só depois a ecografia do 1º trimestre (25,7%).

Em 3,7% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC (**Tabela 22**).

Em 25,0% dos casos, os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e não estava disponível informação sobre se algum exame tinha sido realizado em 3,7% das notificações.

Tabela 22 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Centro, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	1470	48,6
Ao nascer	679	22,5
Até 1 semana de vida	605	20,0
Entre 1 e 4 semanas de vida	216	7,2
Pós-natal, idade desconhecida	4	0,1
Na autópsia	8	0,3
Desconhecido	40	1,3
Total	3022	100,0
Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	378	25,7
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	507	34,5
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	413	28,1
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	28	1,9
Rastreio bioquímico	75	5,1
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	55	3,7
Teste pré-natal não invasivo	2	0,1
Outros testes positivos	12	0,8
Total	1470	100,0

3.3.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A distribuição geográfica por concelho de residência da grávida durante a gravidez na Região Centro pode ser observada na **Figura 9**.

Em dois aglomerados de concelhos da Região Centro, foram observados valores de prevalência de AC acima do esperado, que necessi-

tam de monitorização estatística nos próximos anos. No entanto, ainda se observam vários concelhos com valores de prevalência abaixo do esperado, o que pode resultar de alguma subnotificação de casos ao RENAC em alguns anos, como se observa na **Tabela 20**.

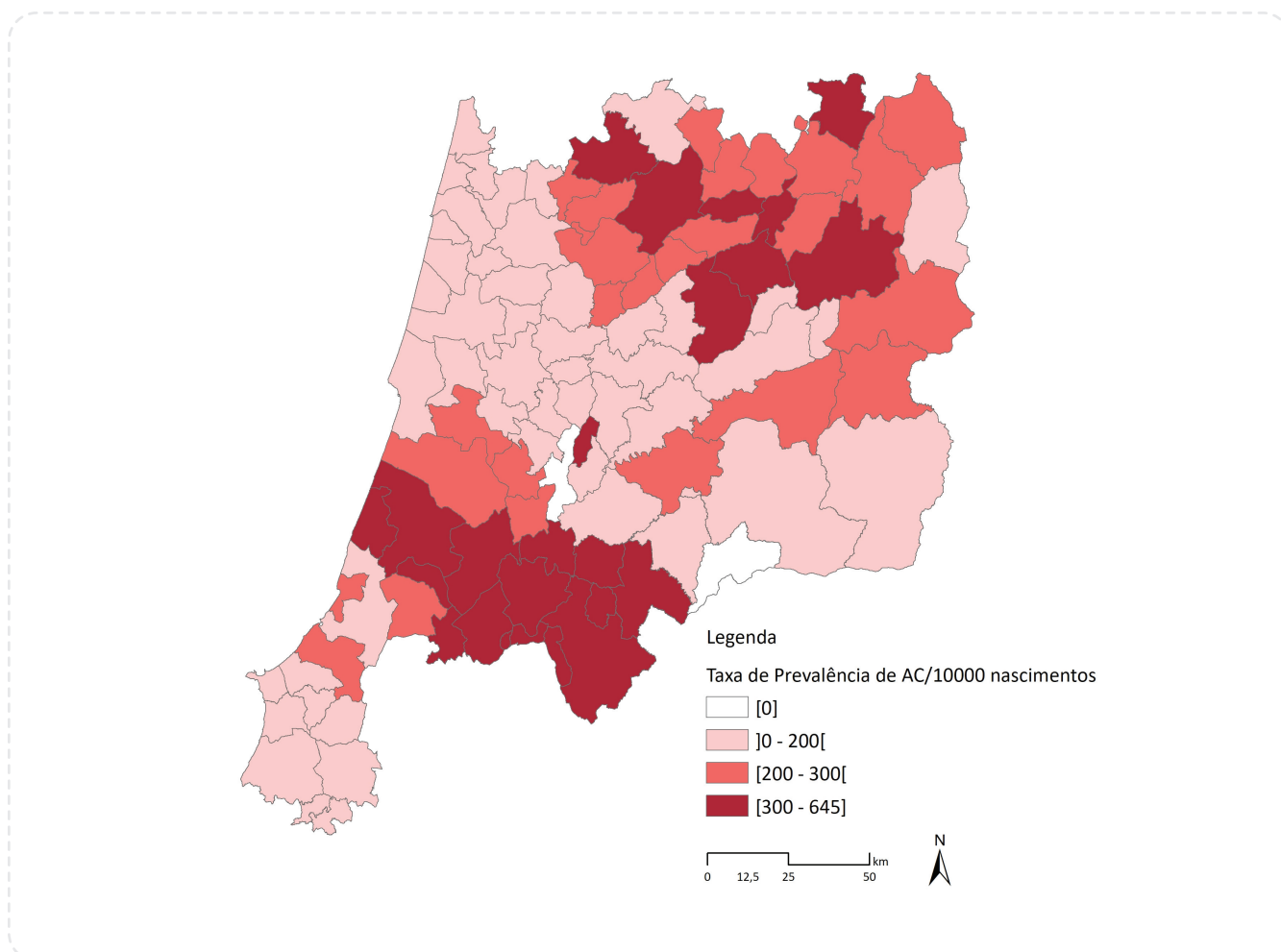


Figura 9 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Centro, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

No total de casos em grávidas que residiam na Região Centro durante a gestação (3022) foram diagnosticadas 3856 anomalias, cuja distribuição e prevalência de AC, analisada por grandes grupos de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pode ser consultada na **Tabela 23**.

A prevalência mais elevada foi registada para AC Cardíacas (72,9 casos/10000 nascimentos), seguida das AC do SME (45,6 casos/10000 nascimentos) e das AC do Aparelho Urinário e AC dos Cromossomas (31,6 casos/10000 nascimentos e 31,5 casos/10000 nascimentos, respetivamente). Em todos estes grandes grupos, a prevalência observada na Região Centro tem um valor superior ao observado a nível nacional, com exceção do grupo das AC cromossómicas em que o valor é idêntico.

Tabela 23 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Centro, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019				
Grupos CID 10: Q00 a Q99	Região Centro			Portugal
	n	%	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	256	6,6	17,4	16,7
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	144	3,7	9,8	7,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	1075	27,9	72,9	45,2
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	66	1,7	4,5	4,3
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	125	3,2	8,5	6,8
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	142	3,7	9,6	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	244	6,3	16,5	11,6
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	466	12,1	31,6	25,0
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	673	17,5	45,6	32,8
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	201	5,2	13,6	9,2
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	464	12,0	31,5	31,7
Total	3856	100,0	-	-

3.3.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas

Relativamente às AC potencialmente detetáveis em DPN, na coluna a azul da **Tabela 24** são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas daquelas que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição de frequências, por idade gestacional, do momento da suspeita ou diagnóstico de cada AC.

A análise da **Tabela 24** revela que entre 2011 e 2019, a taxa de deteção das anomalias do SNC, na fase pré-natal, variou entre 96,9% (anencefalia e similares) e 78,9,7% (hidrocefalia). Nas AC cardíacas a taxa variou entre os 100,0% na atresia ou estenose da tricúspide e os 13,7% dos defeitos do septo auricular. Foram diagnosticadas em DPN, 82,4% das fendas labiais e do palato e entre 100,0% (agenesia renal bilateral) e 87,0% (hidronefrose congénita) das AC renais. Tiveram, também, taxas de deteção elevadas os casos com hérnia diafragmática, gastrosquisis e onfalocelo (96,0% e 97,8% respetivamente) assim como a trissomias 13 (100,0%).

Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se diagnosticaram os casos com anencefalia (83,9%), trissomia 21 (85,6%), gastrosquisis e onfalocelo (81,8%).

Na ecografia do 2º trimestre foram mais frequentemente diagnosticados os casos com atresia ou estenose da válvula aórtica (77,8%) e a Tetralogia de Fallot (70,0%).

Tabela 24 – Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Centro, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	Total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	32	31	96,9	26	83,9	1	3,2	3	9,7	1	3,2
Hidrocefalia	57	45	78,9	9	20,0	23	51,1	12	26,7	1	2,2
Espinha bífida	43	39	90,7	13	33,3	18	46,2	7	17,9	1	2,6
Holoprosencefalia	16	15	93,8	9	60,0	5	33,3	1	6,7	0	-
Tronco arterial comum	9	5	55,6	2	40,0	3	60,0	0	-	0	-
Transposição dos grandes vasos	23	16	69,6	2	12,5	9	56,3	4	25,0	1	6,3
Ventrículo único	0	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Defeito do septo ventricular	416	89	21,4	16	18,0	38	42,7	31	34,8	4	4,5
Defeito do septo auricular	401	55	13,7	9	16,4	17	30,9	25	45,5	4	7,3
Tetralogia de Fallot	31	20	64,5	4	20,0	14	70,0	2	10,0	0	-0
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	48	14	29,2	2	14,3	8	57,1	3	21,4	1	7,1
Atresia ou estenose da tricúspide	5	5	100,0	0	-	3	60,0	2	40,0	0	-
Anomalia de Ebstein	3	1	33,3	0	-	0	-	1	-	0	-
Atresia ou estenose da válvula aórtica	16	9	56,3	1	11,1	7	77,8	1	11,1	0	-
Coração esquerdo hipoplásico	20	18	90,0	1	5,6	9	50,0	7	38,9	1	5,6
Coartação da aorta	13	5	38,5	3	60,0	0	-	2	40,0	0	-
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	74	61	82,4	8	13,1	33	54,1	18	29,5	2	3,3
Agenesia renal bilateral	12	12	100,0	4	33,3	7	58,3	1	8,3	0	-
Displasia renal	35	33	94,3	11	33,3	15	45,5	5	15,2	2	6,1
Hidronefrose congénita	223	194	87,0	9	4,6	68	35,1	107	55,2	10	5,2
Talipes equinovarus	157	110	70,1	17	15,5	74	67,3	16	14,5	3	2,7
Anomalias de redução dos membros	56	43	76,8	11	25,6	21	48,8	10	23,3	1	2,3
Hérnia diafragmática	25	24	96,0	10	41,7	7	29,2	6	25,0	1	4,2
Gastrosquisis e Onfalocelo	45	44	97,8	36	81,8	6	13,6	1	2,3	1	2,3
Trissomia 21	252	153	60,7	131	85,6	13	8,5	7	4,6	2	1,3
Trissomia 18	58	44	75,9	35	79,5	4	9,1	3	6,8	2	4,5
Trissomia 13	23	23	100,0	17	73,9	1	4,3	3	13,0	2	8,7

3.3.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

3.3.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 2998 casos, estando esta informação omissa nos restantes 24 casos. A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre os 30-34 anos (32,1%), sendo este também o intervalo de idade onde se observou a maior percentagem de partos na Região Centro.

É no grupo etário dos 40 ou mais anos que se observa a prevalência mais elevada de nascimentos com AC (356,2 casos/10000 nascimentos). Observa-se uma prevalência igualmente elevada no grupo etário dos 35-39 anos comparativamente aos valores registados nos grupos etários mais jovens.

Avaliando a situação materna perante o emprego, 60,2% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada, 5,2% tinha uma atividade não remunerada, 10,3% estava desempregada e 1,8% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 80,5% das notificações reportadas, e 6,5% tinham uma naturalidade estrangeira (**Tabela 26**).

O consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 7,4% das grávidas. Uma percentagem menor (0,9%) reportou o consumo de bebidas alcoólicas, e a toxicodependência foi assinalada em 0,5% das notificações (**Tabela 27**).

Tabela 25 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Centro, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
<=19	77	2,5	3795	202,9
20-29	896	29,6	47551	188,4
30-34	969	32,1	50728	191,0
35-39	761	25,2	38012	200,2
≥40	295	9,8	8281	356,2
Total	2998	-	148367	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 26 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Centro, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade.

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	1818	60,2
Desempregada	310	10,3
Dona de casa	156	5,2
Estudante	55	1,8
Desconhecida	683	22,6
Total	3022	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	2434	80,5
Estrangeira	195	6,5
Desconhecida	393	13,0
Total	3022	100,0

Tabela 27 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Centro, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	223	7,4
Não	2433	80,5
Desconhecido	366	12,1
Total	3022	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	28	0,9
Não	2673	88,5
Desconhecido	321	10,6
Total	3022	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	16	0,5
Não	2746	90,9
Desconhecido	260	8,6
Total	3022	100,0

3.3.5.2 Características paternas

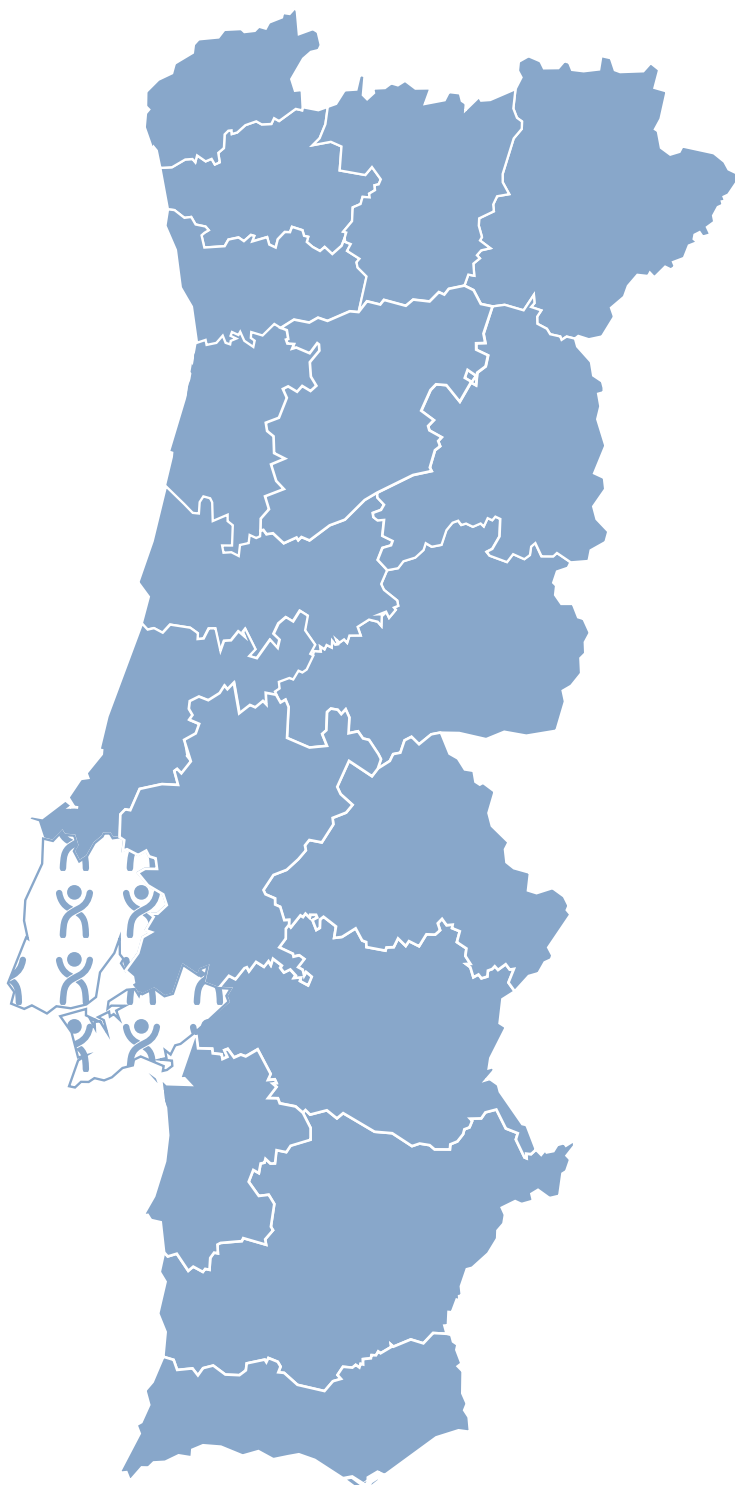
Observou-se que a idade paterna estava entre os 35 e os 54 anos em 47,0% dos casos de AC reportados, seguido do grupo etário dos 25 aos 34 anos (46,3%).

Segundo os dados do INE⁵ para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos na Região Centro.

Tabela 28 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Centro, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	162	6,4
25-34 anos	1175	46,3
35-54 anos	1194	47,0
55+ anos	9	0,4
Total	2540	100,0

Área Metropolitana de Lisboa



_ Região Autónoma da Madeira



_ Região Autónoma dos Açores



3.4. Área Metropolitana de Lisboa

3.4.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 2921 notificações de casos com AC referentes a grávidas que residiam na Área Metropolitana de Lisboa (NUTS II), o que resulta numa prevalência de 111,5 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

A prevalência anual está calculada na Tabela 29, e observam-se valores abaixo do esperado (200 a 300 casos/10000 nascimentos), o que denota uma insuficiente notificação de casos ao RENAC em todos os anos do estudo.

Nas **Tabelas 30 e 31** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo na Área Metropolitana de Lisboa (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 71,1% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 25,6% dos progenitores optou pela IMG. Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (2,0%) e o aborto espontâneo (1,0%).

Nos casos notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (56,9% vs. 40,8% no sexo feminino) (**Tabela 30**).

Tabela 29 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Área Metropolitana de Lisboa, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2011	252	8,6	31238	80,7
2012	332	11,4	29422	112,8
2013	336	11,5	27271	123,2
2014	373	12,8	27916	133,6
2015	287	9,8	28466	100,8
2016	358	12,3	29157	122,8
2017	342	11,7	29153	117,3
2018	292	10,0	29655	98,5
2019	349	11,9	29759	117,3
Total	2921	-	262037	111,5

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 30 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Área Metropolitana de Lisboa, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e o sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	2077	71,1
Interrupção de gravidez	747	25,6
Feto-morto	57	2,0
Aborto espontâneo	29	1,0
Desconhecido	11	0,4
Total	2921	100,0
Sexo	n	%
Masculino	1662	56,9
Feminino	1191	40,8
Ambíguo	25	0,9
Desconhecido	43	1,5
Total	2921	100,0

Em 61,8% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC, foi realizada pela primeira vez na fase pré-natal, valor superior ao observado a nível nacional.

Nestes casos (n=1806) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (86,7%), destacando-se a ecografia do 2º trimestre (33,3%) seguida da ecografia do 3º trimestre (28,1%) e só depois a ecografia do 1º trimestre (23,3%).

Em 5,2% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC (**Tabela 31**).

Em 34,0% dos casos os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e esta informação não estava disponível em 4,0% das notificações.

Tabela 31 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Área Metropolitana de Lisboa, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	1806	61,8
Ao nascer	712	24,4
Até 1 semana de vida	263	9,0
Entre 1 e 4 semanas de vida	73	2,5
Pós-natal, idade desconhecida	13	0,4
Na autópsia	12	0,4
Desconhecido	41	1,4
Total	2921	100,0
Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	421	23,3
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	601	33,3
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	508	28,1
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	36	2,0
Rastreio bioquímico	121	6,7
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	94	5,2
Teste pré-natal não invasivo	1	0,1
Outros testes positivos	24	1,3
Total	1806	100,0

3.4.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A distribuição geográfica por concelho de residência da grávida durante a gravidez na Área Metropolitana de Lisboa pode ser observada na **Figura 10**.

Em todos os concelhos observam-se valores de prevalência de AC abaixo do esperado, o que pode resultar da subnotificação de casos ao RENAC, já referida acima (**Tabela 29**).

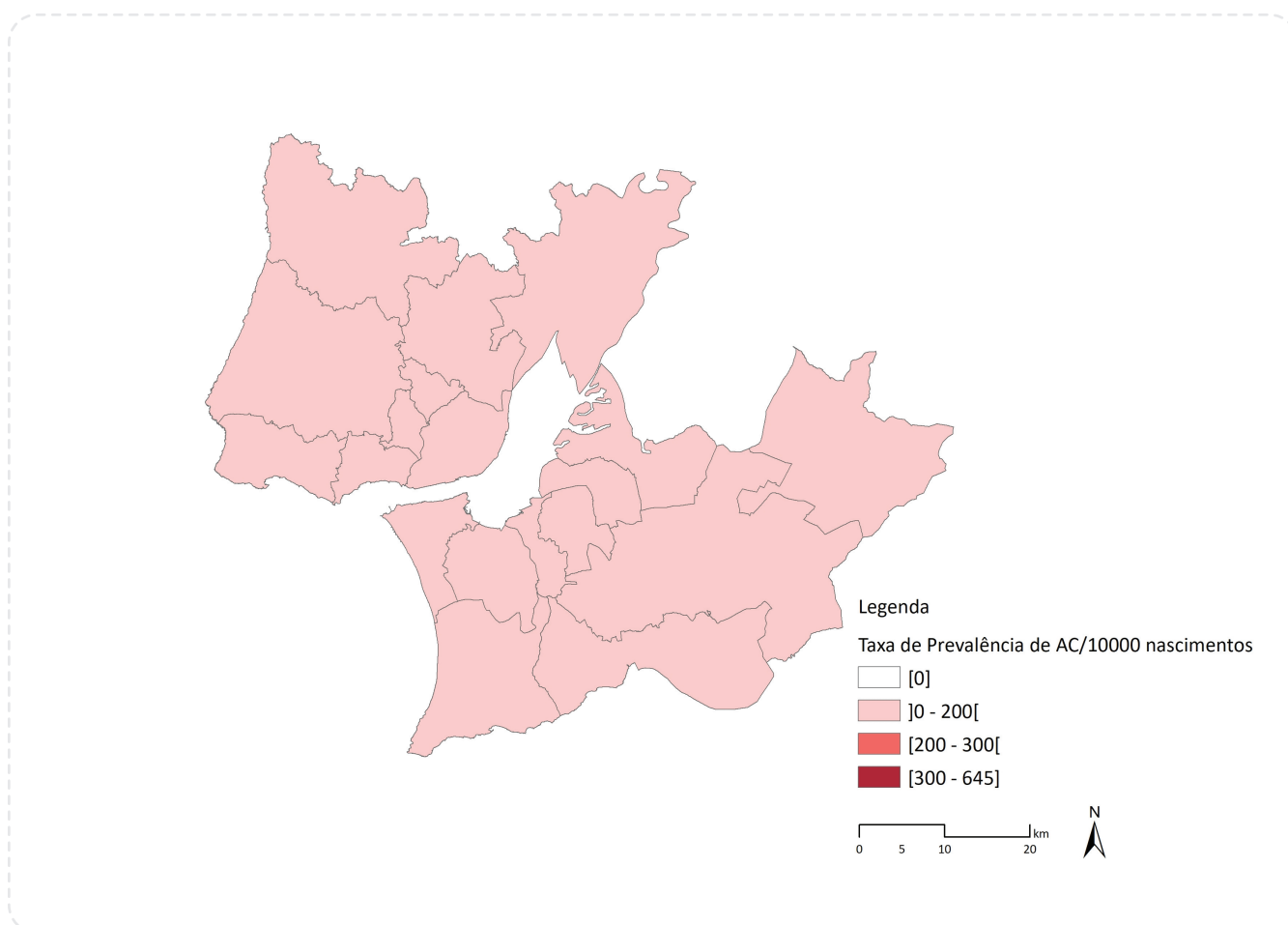


Figura 10 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Área Metropolitana de Lisboa, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

No total de casos cujas grávidas residiam na Área Metropolitana de Lisboa (2921) foram diagnosticadas 4022 anomalias, cuja distribuição e prevalência de AC, analisada por grandes grupos de acordo com a 10^a versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pode ser consultada na

Tabela 32.

A prevalência mais elevada foi observada para as AC Cardíacas (28,4 casos/10000 nascimentos), seguida das AC Cromossómicas (26,3 casos /10000 nascimentos) e das AC do SME (25,2 casos/10000 nascimentos). Em todos os grandes grupos, a prevalência observada na Área Metropolitana de Lisboa é inferior à observada a nível nacional.

Tabela 32 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019				
Grupos CID 10: Q00 a Q99	Área Metropolitana Lisboa		Portugal	
	n	%	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	379	9,4	14,5	16,7
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	159	4,0	6,1	7,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	743	18,5	28,4	45,2
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	73	1,8	2,8	4,3
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	170	4,2	6,5	6,8
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	268	6,7	10,2	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	227	5,6	8,7	11,6
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	484	12,0	18,5	25,0
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	660	16,4	25,2	32,8
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	170	4,2	6,5	9,2
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	689	17,1	26,3	31,7
Total	4022	100,0		

3.4.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas

Relativamente às AC potencialmente detetáveis em DPN, na coluna a azul da **Tabela 33** são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, notificadas ao RENAC, nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas das que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição de frequências, por idade gestacional, do momento de diagnóstico de cada AC.

A análise da **Tabela 33** revela que entre 2011 e 2019, a identificação das anomalias do SNC, na fase pré-natal, variou entre 75,0% (Holoprosencefalia) e 89,5% (anencefalia e similares). Nas AC cardíacas a taxa variou entre os 30,2% dos defeitos do septo auricular e os 100,0% na anomalia de Ebstein. Foram diagnosticadas em DPN, 69,1% das fendas labiais e do palato e entre 77,8% (agenesia renal bilateral) e 91,2% (hidronefrose congénita) das AC renais. Tiveram, também, taxas de deteção elevadas os casos com hérnia diafragmática, gastrosquisis e onfalocelo (77,8% e 87,0% respetivamente) assim como as trissomias 18 e 13 (70,2% e 83,3%, respetivamente).

Foi no 1º trimestre da gravidez que se diagnosticou a maior parte dos casos com anencefalia (79,4%) e trissomia 13 (80,0%).

Na ecografia do 2º trimestre foram mais frequentemente diagnosticados os casos com agenesia renal bilateral (71,4%) e a displasia renal (62,5%).

Tabela 33 – Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	38	34	89,5	27	79,4	1	2,9	6	17,6	0	-
Hidrocefalia	89	73	82,0	10	13,7	37	50,7	23	31,5	3	4,1
Espinha bífida	50	42	84,0	8	19,0	25	59,5	8	19,0	1	2,4
Holoprosencefalia	24	18	75,0	7	38,9	7	38,9	3	16,7	1	5,6
Tronco arterial comum	10	9	90,0	3	33,3	2	22,2	4	44,4	0	-
Transposição dos grandes vasos	44	27	61,4	1	3,7	14	51,9	12	44,4	0	-
Ventrículo único	3	2	66,7	1	50,0	1	50,0	0	-	0	-
Defeito do septo ventricular	284	136	47,9	33	24,3	56	41,2	46	33,8	1	0,7
Defeito do septo auricular	139	42	30,2	9	21,4	12	28,6	20	47,6	1	2,4
Tetralogia de Fallot	60	37	61,7	6	16,2	19	51,4	11	29,7	1	2,7
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	56	37	66,1	8	21,6	17	45,9	11	29,7	1	2,7
Atresia ou estenose da tricúspide	12	11	91,7	4	36,4	3	27,3	4	36,4	0	-
Anomalia de Ebstein	4	4	100,0	0	-	1	25,0	2	50,0	1	25,0
Atresia ou estenose da válvula aórtica	16	10	62,5	2	20,0	4	40,0	3	30,0	1	10,0
Coração esquerdo hipoplásico	39	34	87,2	7	20,6	14	41,2	12	35,3	1	2,9
Coartação da aorta	31	15	48,4	2	13,3	6	40,0	6	40,0	1	6,7
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	81	56	69,1	12	21,4	32	57,1	11	19,6	1	1,8
Agenesia renal bilateral	9	7	77,8	1	14,3	5	71,4	0	-	1	14,3
Displasia renal	36	32	88,9	3	9,4	20	62,5	8	25,0	1	3,1
Hidronefrose congénita	228	208	91,2	12	5,8	85	40,9	109	52,4	2	1,0
Talipes equinovarus	137	101	73,7	22	21,8	55	54,5	23	22,8	1	1,0
Anomalias de redução dos membros	86	50	58,1	20	40,0	22	44,0	7	14,0	1	2,0
Hérnia diafragmática	45	35	77,8	11	31,4	13	37,1	10	28,6	1	2,9
Gastrosquisis e Onfalocelo	100	87	87,0	47	54,0	30	34,5	9	10,3	1	1,1
Trissomia 21	403	186	46,2	139	74,7	24	12,9	16	8,6	7	3,8
Trissomia 18	94	66	70,2	48	72,7	12	18,2	3	4,5	3	4,5
Trissomia 13	36	30	83,3	24	80,0	6	20,0	0	-	0	-

3.4.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

3.4.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 2856 casos, estando esta informação omissa nos restantes 65 casos. A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre os 20-29 anos (28,7%) e entre os 30-34 anos (28,2%), sendo estes também os intervalos de idade onde se observou a maior percentagem de partos na Área Metropolitana de Lisboa.

Observa-se um ligeiro aumento da prevalência de AC no grupo etário dos 40 ou mais anos (184,4 casos/10000 nascimentos) comparativamente aos restantes grupos etários.

Avaliando a situação materna perante o emprego, 58,3% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada; 7,2% tinha uma atividade não remunerada; 11,0% estava desempregada e 3,0% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 59,8% das notificações reportadas, e 23,3% tinham uma naturalidade estrangeira (**Tabela 35**).

O consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 10,1% das grávidas. Numa percentagem menor (1,3%) foi reportado o consumo de bebidas alcoólicas, e a toxicodependência foi assinalada em 0,6% das notificações (**Tabela 36**).

Tabela 34 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
<=19	108	3,8	8153	132,5
20-29	821	28,7	85729	95,8
30-34	806	28,2	86719	92,9
35-39	798	27,9	63882	124,9
≥40	323	11,3	17518	184,4
Total	2856	100,0	-	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 35 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade.

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	1702	58,3
Desempregada	321	11,0
Dona de casa	210	7,2
Estudante	89	3,0
Desconhecida	599	20,5
Total	2921	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	1746	59,8
Estrangeira	681	23,3
Desconhecida	494	16,9
Total	2921	100,0

Tabela 36 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	295	10,1
Não	2091	71,6
Desconhecido	535	18,3
Total	2921	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	39	1,3
Não	2367	81,0
Desconhecido	515	17,6
Total	2921	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	18	0,6
Não	2455	84,0
Desconhecido	448	15,3
Total	2921	100,0

3.4.5.2 Características paternas

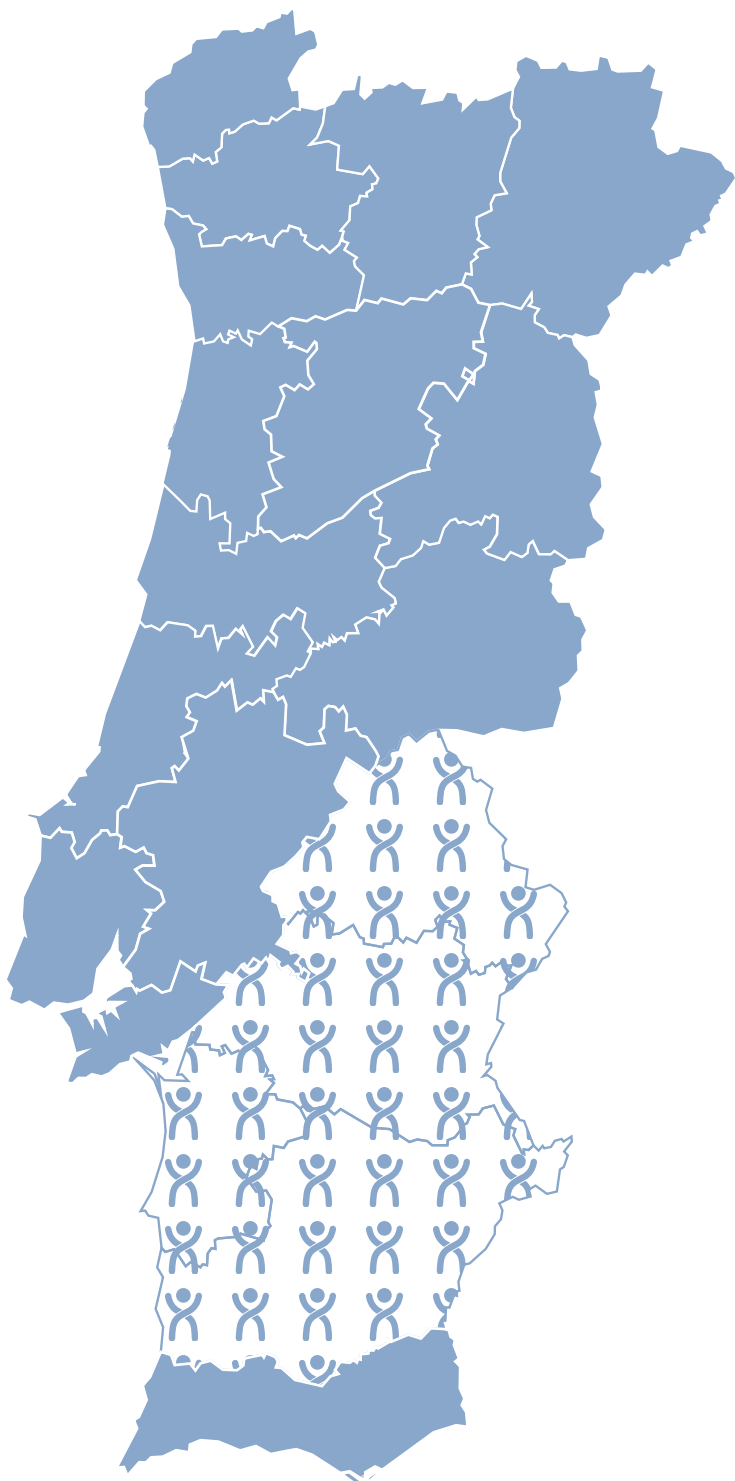
Observou-se que a idade paterna estava entre os 35 e os 54 anos de idade em 46,8% dos casos de AC reportados, seguido do grupo etário dos 25 aos 34 anos (42,0%).

Segundo os dados do INE⁵ para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos na Área Metropolitana de Lisboa.

Tabela 37 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Área Metropolitana de Lisboa ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	242	10,6
25-34 anos	957	42,0
35-54 anos	1066	46,8
55+ anos	15	0,7
Total	2280	-

Região Alentejo



_Região Autónoma da Madeira



_Região Autónoma dos Açores



3.5. Região Alentejo

3.5.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 772 notificações de casos com AC referentes a grávidas que residiam na Região Alentejo (NUTS II), o que resulta numa prevalência de 155,5 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

A prevalência anual está calculada na Tabela 38, e somente em 2014 se observa uma prevalência de casos dentro dos valores internacionalmente esperados (200 a 300 casos/10000 nascimentos) o que denota uma subnotificação de casos ao RENAC nos restantes anos em estudo.

Nas **Tabelas 39 e 40** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo na Região Alentejo (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 80,2% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 16,6% dos progenitores optou pela IMG. Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (1,8%) e o aborto espontâneo (1,4%).

Nos casos notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (58,5% vs. 39,8% no sexo feminino) (**Tabela 39**).

Tabela 38 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Região Alentejo, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2011	79	10,2	6161	128,2
2012	83	10,8	5953	139,4
2013	79	10,2	5310	148,8
2014	136	17,6	5180	262,5
2015	81	10,5	5531	146,4
2016	88	11,4	5485	160,4
2017	76	9,8	5248	144,8
2018	85	11,0	5411	157,1
2019	65	8,4	5375	120,9
Total	772	100,0	49654	155,5

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 39 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Alentejo, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	619	80,2
Interrupção de gravidez	128	16,6
Feto-morto	14	1,8
Aborto espontâneo	11	1,4
Total	772	100,0
Sexo	n	%
Masculino	452	58,5
Feminino	307	39,8
Ambíguo	5	0,6
Desconhecido	8	1,0
Total	772	100,0

Em 41,6% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC, aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal, valor inferior ao observado a nível nacional.

Nestes casos (n=321) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (87,5%), destacando-se a ecografia do 2º trimestre (33,3%) seguida da ecografia do 3º trimestre (26,8%) e só depois a ecografia do 1º trimestre (22,1%). Em 6,9% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC (**Tabela 40**).

Em 53,6% dos casos reportados ao RENAC, os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e esta informação não estava disponível em 4,8% das notificações.

Tabela 40 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Alentejo, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	321	41,6
Ao nascer	271	35,1
Até 1 semana de vida	128	16,6
Entre 1 e 4 semanas de vida	34	4,4
Pós-natal, idade desconhecida	1	0,1
Na autópsia	4	0,5
Desconhecido	13	1,7
Total	772	100
Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	71	22,1
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	107	33,3
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	86	26,8
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	17	5,3
Rastreio bioquímico	18	5,6
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	22	6,9
Total	321	100

3.5.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A distribuição geográfica por concelho de residência da grávida durante a gravidez na Região Alentejo pode ser observada na **Figura 11**.

Em alguns concelhos da Região Alentejo, adjacentes aos da Região Centro, foram observados valores de prevalência de AC acima do esperado, que necessitam de monitorização

estatística nos próximos anos, mas na maioria dos concelhos os valores são inferiores ao esperado, o que pode resultar de possível sub-notificação de casos ao RENAC.

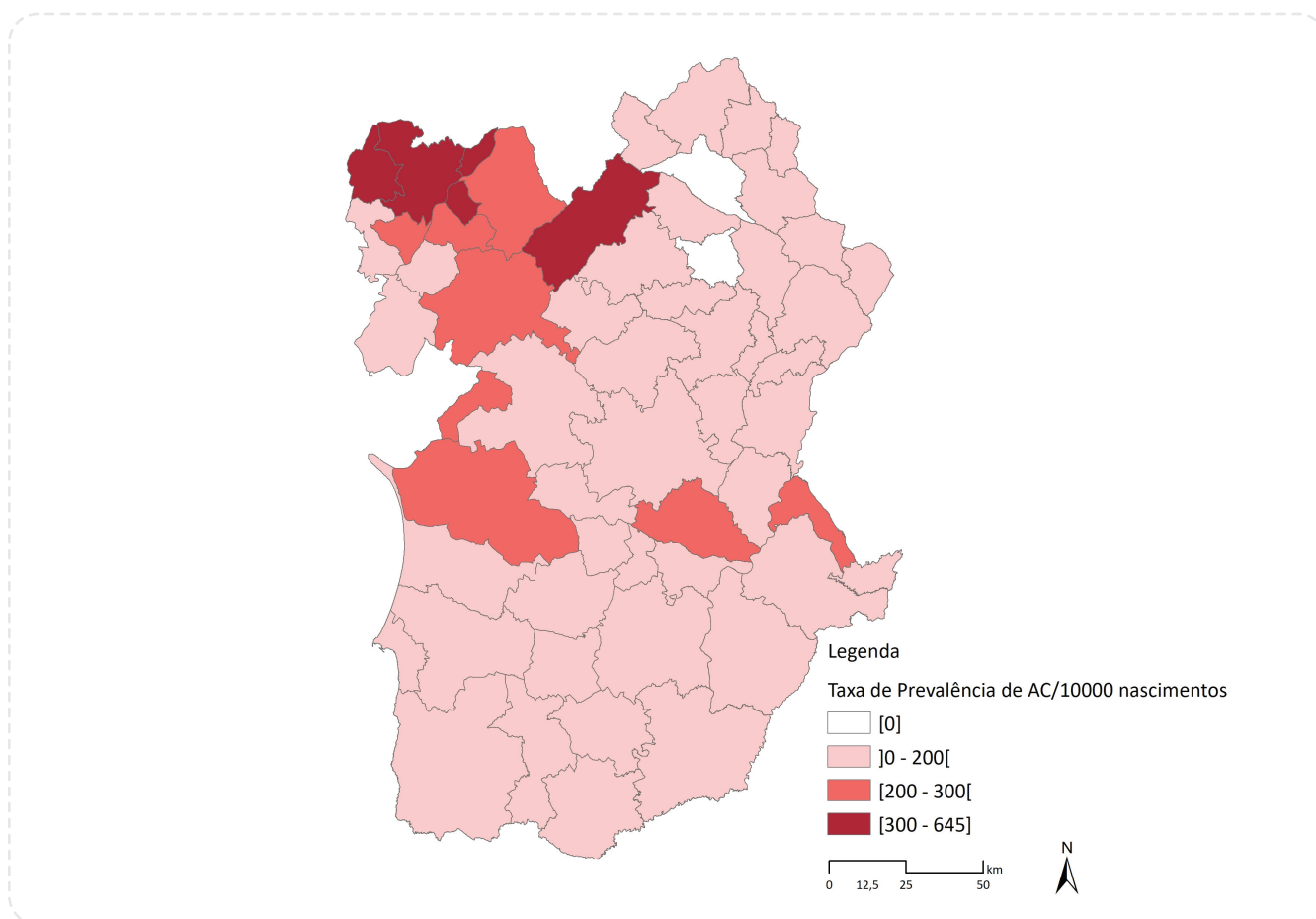


Figura 11 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Alentejo, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

No total de casos cujas grávidas residiam na Região Alentejo (772) foram diagnosticadas 1039 anomalias, cuja distribuição e prevalência de AC, analisada por grandes grupos de acordo com a 10^a versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pode ser consultada na **Tabela 41**.

A prevalência mais elevada observa-se no caso das AC Cardíacas (61,0 casos/10000 nascimentos), seguida das AC do SME (38,9 casos /10000 nascimentos), que apresentam valores superiores aos observados a nível nacional.

Tabela 41 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Alentejo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019				
Grupos CID 10: Q00 a Q99	Região Alentejo			Portugal
	n	%	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	71	6,8	14,3	16,7
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	44	4,2	8,9	7,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	303	29,2	61,0	45,2
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	18	1,7	3,6	4,3
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	32	3,1	6,4	6,8
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	60	5,8	12,1	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	66	6,4	13,3	11,6
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	85	8,2	17,1	25,0
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	193	18,6	38,9	32,8
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	53	5,1	10,7	9,2
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	114	11,0	23,0	31,7
Total	1039	100,0	-	-

3.5.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas

Relativamente às AC potencialmente detetáveis em DPN, na coluna a azul da **Tabela 42** são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, notificadas ao RENAC, nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas das que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição de frequências, por idade gestacional, do momento de diagnóstico de cada AC.

A análise da **Tabela 42** revela que entre 2011 e 2019, a identificação das anomalias do SNC, na fase pré-natal, variou entre 78,9% (hidrocefalia) e 100% (anencefalia e similares). Nas AC cardíacas variou entre 17,3% nos defeitos do septo auricular e 100,0% no ventrículo único ou no coração esquerdo hipoplásico. Foram identificadas em DPN, 72,2% das fendas labiais e do palato e entre 89,4% (hidronefrose congénita) e 100,0% (agenesia renal bilateral e displasia renal) das AC renais. Tiveram, também, taxas de identificação elevadas os casos com gastrosquisis e onfalocelo (80,0%) assim como as trissomias 18 e 13 (84,6% e 83,3%, respetivamente).

Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se identificaram os casos com ventrículo único (100,0%), holoprosencefalia (100,0%) e trissomia 13 (80,0%).

Na ecografia do 2º trimestre foram identificados 100,0% dos casos com espinha bífida, tronco arterial comum, anomalia de Ebstein e agenesia renal bilateral.

Tabela 42 – Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Alentejo, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	Total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	9	9	100,0	6	66,7	3	33,3	0	-	0	-
Hidrocefalia	19	15	78,9	2	13,3	10	66,7	3	20,0	0	-
Espinha bífida	11	9	81,8	0	-	9	100,0	0	-	0	-
Holoprosencefalia	2	2	100,0	2	100,0	0	-	0	-	0	-
Tronco arterial comum	2	1	50,0	0	-	1	100,0	0	-	0	-
Transposição dos grandes vasos	8	4	50,0	1	25,0	3	75,0	0	-	0	-
Ventrículo único	1	1	100,0	1	100,0	0	-	0	-	0	-
Defeito do septo ventricular	138	25	18,1	7	28,0	9	36,0	8	32,0	1	4,0
Defeito do septo auricular	110	19	17,3	3	15,8	6	31,6	9	47,4	1	5,3
Tetralogia de Fallot	13	11	84,6	1	9,1	7	63,6	2	18,2	1	9,1
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	8	2	25,0	1	50,0	1	50,0	0	-	0	-
Anomalia de Ebstein	1	1	100,0	0	-	1	100,0	0	-	0	-
Atresia ou estenose da tricúspide	3	3	100,0	0	-	2	66,7	1	33,3	0	-
Atresia ou estenose da válvula aórtica	5	3	60,0	1	33,3	2	66,7	0	-	0	-
Coração esquerdo hipoplásico	3	3	100,0	1	33,3	1	33,3	1	33,3	0	-
Coartação do aorta	4	2	50,0	1	50,0	0	-	0	-	1	50,0
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	18	13	72,2	1	7,7	5	38,5	3	23,1	4	30,8
Agenesia renal bilateral	3	3	100,0	0	-	3	100,0	0	-	0	-
Displasia renal	3	3	100,0	0	-	2	66,7	1	33,3	0	-
Hidronefrose congénita	47	42	89,4	3	7,1	10	23,8	27	64,3	2	4,8
Talipes equinovarus	40	24	60,0	4	16,7	14	58,3	4	16,7	2	8,3
Anomalias de redução dos membros	16	7	43,8	2	28,6	3	42,9	1	14,3	1	14,3
Hérnia diafragmática	4	2	50,0	1	50,0	0	-	1	50,0	0	-
Gastrosquisis e Onfalocelo	10	8	80,0	4	50,0	3	37,5	1	12,5	0	-
Trissomia 21	61	27	44,3	18	66,7	3	11,1	4	14,8	2	7,4
Trissomia 18	13	11	84,6	5	45,5	2	18,2	4	36,4	0	-
Trissomia 13	6	5	83,3	4	80,0	1	20,0	0	-	0	-

3.5.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

3.5.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 764 casos, estando esta informação omissa nos restantes 8 casos. A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre os 20-29 anos (32,6%), e entre os 30-34 anos (31,5%), sendo estes também os intervalos de idade onde se observou a maior percentagem de partos na Região Alentejo.

As maiores prevalências foram observadas nos intervalos mais extremos das idades maternas (≤ 19 anos e ≥ 40 anos) comparativamente aos valores registados nos restantes grupos etários.

Avaliando a situação materna perante o emprego, 57,4% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada, 7,0% tinha uma atividade não remunerada, 16,6% estava desempregada e 2,8% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 85,0% das notificações reportadas, e 7,0% tinham uma naturalidade estrangeira (**Tabela 44**).

O consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 14,1% das grávidas. Numa percentagem menor (1,6%) foi reportado o consumo de bebidas alcoólicas, e a toxicodependência foi assinalada em 0,5% das notificações (**Tabela 45**).

Tabela 43 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Alentejo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
≤ 19	39	5,1	2113	184,6
20-29	249	32,6	17952	138,7
30-34	241	31,5	16381	147,1
35-39	172	22,5	10575	162,6
≥ 40	63	8,2	2630	239,5
Total	764	-	-	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 44 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Alentejo, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade.

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	443	57,4
Desempregada	128	16,6
Dona de casa	54	7,0
Estudante	22	2,8
Desconhecida	125	16,2
Total	772	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	656	85,0
Estrangeira	54	7,0
Desconhecida	62	8,0
Total	772	100,0

Tabela 45 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Alentejo, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	109	14,1
Não	565	73,2
Desconhecido	98	12,7
Total	772	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	1,6	1,6
Não	87,2	87,2
Desconhecido	11,3	11,3
Total	100,0	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	4	0,5
Não	709	92,1
Desconhecido	59	7,4
Total	772	100,0

3.5.5.2 Características paternas

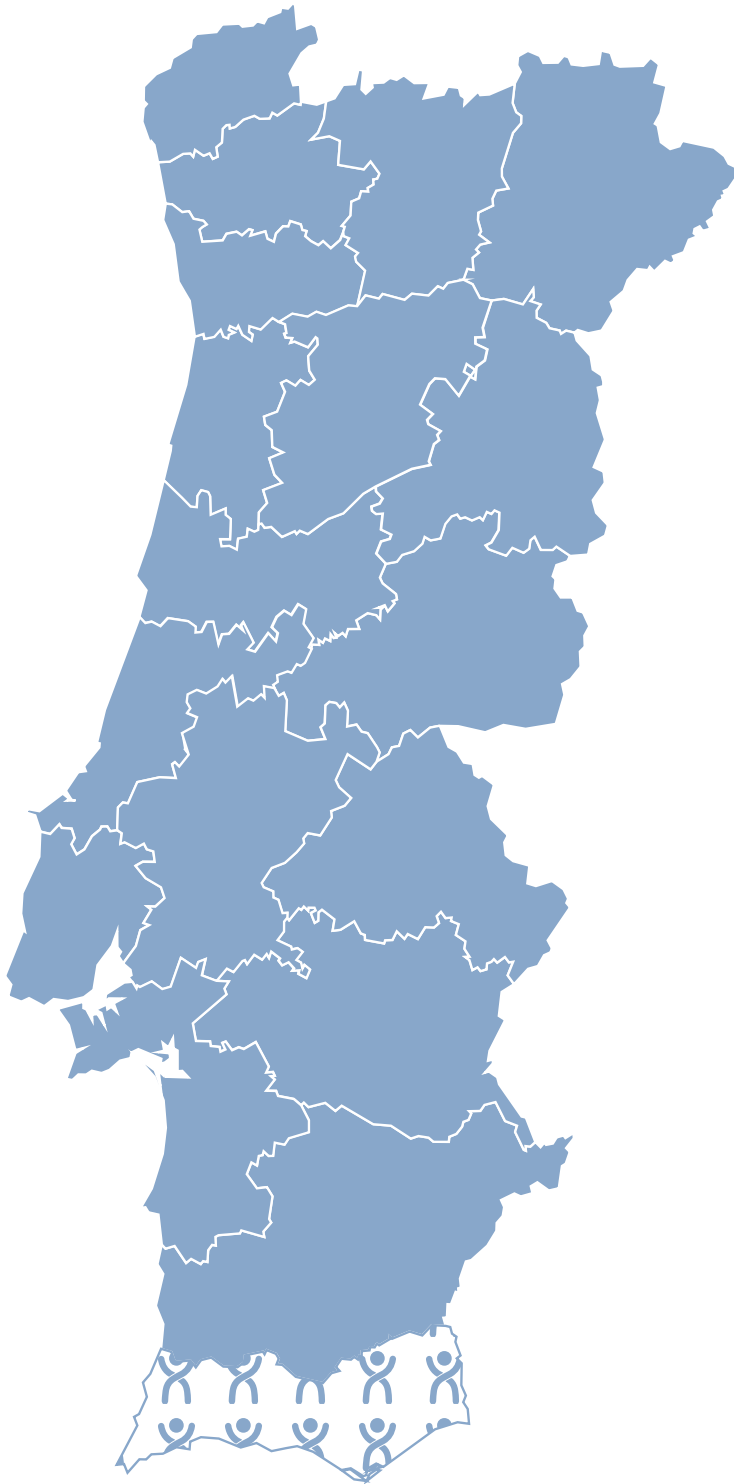
Observou-se que a idade paterna estava entre os 25 e os 34 anos de idade em 49,3% dos casos com AC reportados, seguido do grupo etário dos 35 aos 54 anos (40,9%).

Segundo os dados do INE⁵ para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos na Região Alentejo.

Tabela 46 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Alentejo, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	64	9,6
25-34 anos	329	49,3
35-54 anos	273	40,9
55+ anos	2	0,3
Total	668	100,0

Região Algarve



_Região Autónoma da Madeira



_Região Autónoma dos Açores



3.6. Região Algarve

3.6.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 737 notificações de casos com AC referentes a grávidas que residiam na Região Algarve (NUTS II), o que resulta numa prevalência de 196,3 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

A prevalência anual está calculada na Tabela 47, onde se observa que em 2011 e entre 2014 e 2016 se obtiveram valores de prevalência de casos com AC dentro dos internacionalmente esperados (200 a 300 casos/10000 nascimentos) o que denota uma adequada notificação de casos ao RENAC para esses anos.

Nas **Tabelas 48 e 49** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo na Região Algarve (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 71,6% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 25,6% dos progenitores optou pela IMG. Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (1,1%) e o aborto espontâneo (1,6%).

Nos casos notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (54,7% vs. 42,2% no sexo feminino) (**Tabela 48**).

Tabela 47 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência de casos com Anomalias Congénitas na Região Algarve, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2011	98	13,3	4574	214,3
2012	68	9,2	4181	162,6
2013	66	9,0	3737	176,6
2014	96	13,0	3774	254,4
2015	88	11,9	4090	215,2
2016	112	15,2	4190	267,3
2017	77	10,4	4242	181,5
2018	70	9,5	4347	161,0
2019	62	8,4	4413	140,5
Total	737	100,0	37548	196,3

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 48 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Algarve, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	528	71,6
Interrupção de gravidez	189	25,6
Feto-morto	8	1,1
Aborto espontâneo	12	1,6
Total	737	100,0
Sexo	n	%
Masculino	403	54,7
Feminino	311	42,2
Ambíguo	5	0,7
Desconhecido	18	2,4
Total	737	100,0

Em 47,6% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC, foi feita pela primeira vez na fase pré-natal, valor inferior ao observado a nível nacional.

Nestes casos (n=351) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (86,9%), distribuindo-se esta percentagem de modo semelhante pelas ecografias do 1º (29,3%), 2º (29,1%) e 3º trimestres (26,2%). Em 7,7% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biopsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC (Tabela 49).

Em 48,4% dos casos os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e esta informação não estava disponível em 2,2% das notificações.

Tabela 49 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Algarve, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	351	47,6
Ao nascer	280	38,0
Até 1 semana de vida	81	11,0
Entre 1 e 4 semanas de vida	15	2,0
Pós-natal, idade desconhecida	2	0,3
Na autópsia	3	0,4
Desconhecido	5	0,7
Total	737	100
Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	103	29,3
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	102	29,1
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	92	26,2
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	8	2,3
Rastreio bioquímico	19	5,4
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	27	7,7
Total	351	100,0

3.6.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A distribuição geográfica por concelho de residência da grávida durante a gravidez na Região Algarve pode ser observada na **Figura 12**.

Num concelho do Barlavento Algarvio foram observados valores de prevalência de AC maiores do que o esperado, o que necessita de monitorização estatística nos próximos anos.

Alguns concelhos têm valores de prevalência inferiores ao esperado, o que pode resultar de alguma subnotificação ao RENAC nos últimos anos, como se observa acima (**Tabela 47**).

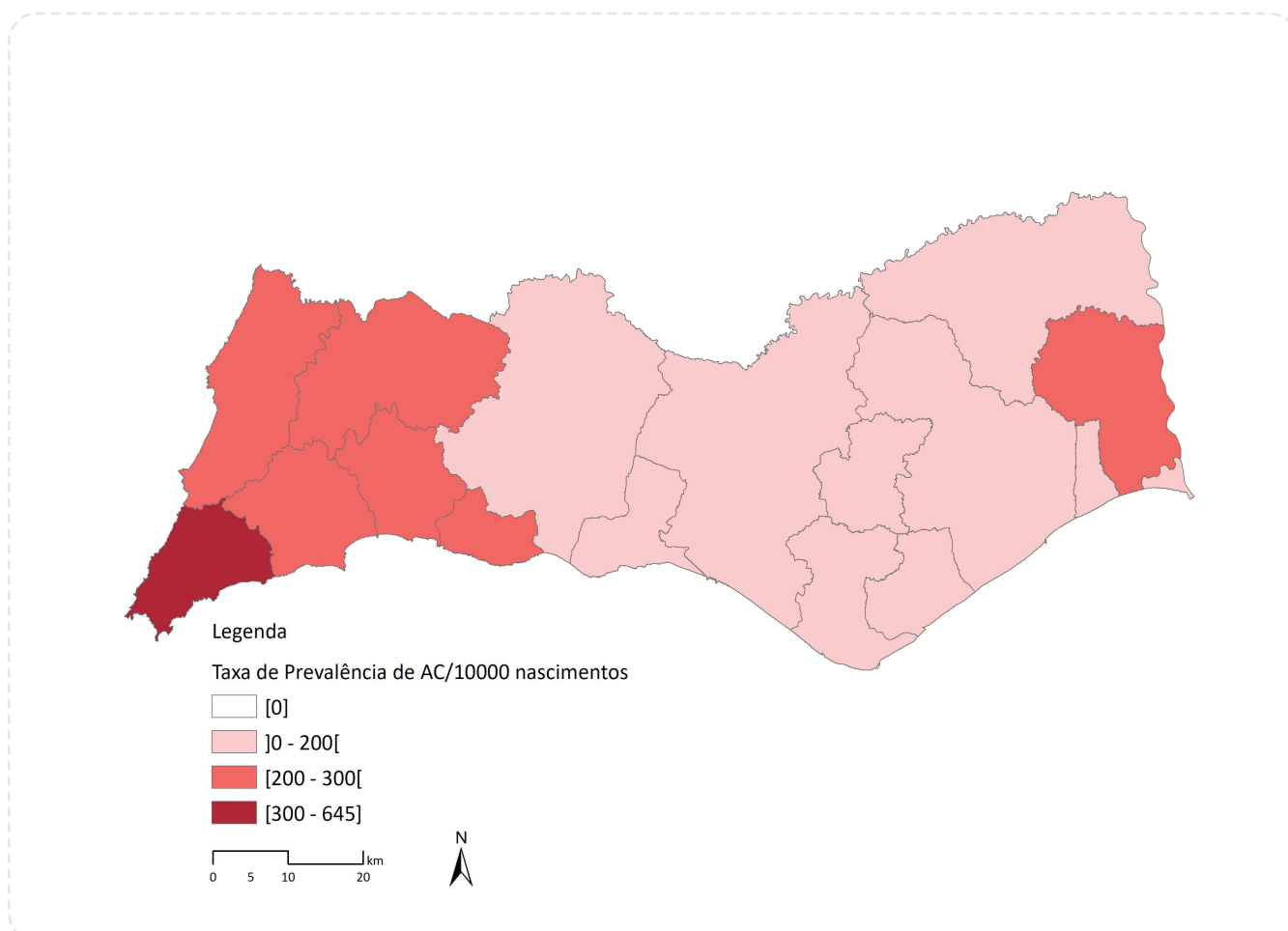


Figura 12 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Algarve, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

No total de casos cujas grávidas residiam na Região Algarve (737) foram diagnosticadas 1063 anomalias, cuja distribuição e prevalência de AC, analisada por grandes grupos de acordo com a 10^a versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pode ser consultada na **Tabela 50**.

A prevalência mais elevada foi observada no caso das AC Cardíacas (60,2 casos/10000 nascimentos), seguida das AC do SME (55,4 casos /10000 nascimentos) e das AC cromossómicas (42,3 casos/10000 nascimentos). Com exceção das AC do aparelho urinário, em todos os restantes grandes grupos observam-se prevalências superiores às analisadas a nível nacional.

Tabela 50 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas por 10000 nascimentos, distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Algarve, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019				
Grupos CID 10: Q00 a Q99	Região Algarve			Portugal
	n	%	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	78	7,3	20,8	16,7
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	60	5,6	16,0	7,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	226	21,3	60,2	45,2
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	29	2,7	7,7	4,3
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	35	3,3	9,3	6,8
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	51	4,8	13,6	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	70	6,6	18,6	11,6
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	87	8,2	23,2	25,0
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	208	19,6	55,4	32,8
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	60	5,6	16,0	9,2
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	159	15,0	42,3	31,7
Total	1063	100,0	-	-

3.6.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas

Relativamente às AC potencialmente detetáveis em DPN, na coluna a azul da **Tabela 51** são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, notificadas ao RENAC, nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas das que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição de frequências, por idade gestacional, do momento de diagnóstico de cada AC.

A análise da **Tabela 51** revela que entre 2011 e 2019, a identificação das anomalias do SNC, na fase pré-natal, variou entre 69,2% (Espinha bífida) e 95,2% (anencefalia e similares). Nas AC cardíacas a taxa variou entre 20,0% no caso da Coartação da aorta e 100,0% no caso do Ventrículo único. Foram diagnosticadas em DPN 77,8% das fendas labiais e do palato, e entre 94,3% (Hidronefrose congénita) e 100,0% (agenesia renal bilateral) e das AC renais. Tiveram, também, taxas de deteção elevadas os casos com hérnia diafragmática, gastrosquisis e onfalocelo (77,8% e 92,9% respetivamente) assim como as trissomias 18 e 13 (70,8% e 77,8%, respetivamente).

Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se diagnosticaram os casos com anencefalia (85,0%), gastrosquisis e onfalocelo (69,2%) e trissomia 21 e 18 (66,7% e 64,7% respetivamente).

Na ecografia do 2º trimestre foram mais frequentemente diagnosticados os casos com agenesia renal bilateral (80,0%), a espinha bífida e o coração esquerdo hipoplásico (66,7% respetivamente).

Tabela 51 – Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Algarve, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	Total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	21	20	95,2	17	85,0	2	10,0	1	5,0	0	-
Hidrocefalia	11	9	81,8	0	-	4	44,4	4	44,4	1	11,1
Espinha bífida	13	9	69,2	1	11,1	6	66,7	1	11,1	1	11,1
Holoprosencefalia	6	5	83,3	2	40,0	2	40,0	1	20,0	0	-
Tronco arterial comum	3	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Transposição dos grandes vasos	14	7	50,0	1	14,3	4	57,1	2	28,6	0	-
Ventrículo único	3	3	100,0	1	33,3	1	33,3	1	33,3	0	-
Defeito do septo ventricular	108	28	25,9	6	21,4	11	39,3	10	35,7	1	3,6
Defeito do septo auricular	41	13	31,7	3	23,1	4	30,8	5	38,5	1	7,7
Tetralogia de Fallot	12	5	41,7	2	40,0	0	-	3	60,0	0	-
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	20	6	30,0	2	33,3	3	50,0	1	16,7	0	-
Atresia ou estenose da tricúspide	3	2	66,7	1	50,0	1	50,0	0	-	0	-
Anomalia de Ebstein	2	1	50,0	0	-	0	-	1	100,0	0	-
Atresia ou estenose da válvula aórtica	8	4	50,0	1	25,0	1	25,0	2	50,0	0	-
Coração esquerdo hipoplásico	7	6	85,7	2	33,3	4	66,7	0	-	0	-
Coartação da aorta	5	1	20,0	0	-	0	-	1	100,0	0	-
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	18	14	77,8	3	21,4	9	64,3	2	14,3	0	-
Agenesia renal bilateral	5	5	100,0	1	20,0	4	80,0	0	-	0	-
Displasia renal	7	7	100,0	1	14,3	2	28,6	3	42,9	1	14,3
Hidronefrose congénita	35	33	94,3	3	9,1	10	30,3	20	60,6	0	-
Talipes equinovarus	50	23	46,0	4	17,4	11	47,8	7	30,4	1	4,3
Anomalias de redução dos membros	18	8	44,4	2	25,0	3	37,5	2	25,0	1	12,5
Hérnia diafragmática	9	7	77,8	2	28,6	3	42,9	2	28,6	0	-
Gastrosquisis e Onfalocelo	14	13	92,9	9	69,2	2	15,4	1	7,7	1	7,7
Trissomia 21	93	39	41,9	26	66,7	8	20,5	4	10,3	1	2,6
Trissomia 18	24	17	70,8	11	64,7	4	23,5	1	5,9	1	5,9
Trissomia 13	9	7	77,8	4	57,1	1	14,3	1	14,3	1	14,3

3.6.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

3.6.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 730 casos, estando esta informação omissa nos restantes 7 casos. A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre os 20-29 anos (35,6%), sendo este também o intervalo de idade onde se observou a maior percentagem de partos na Região Algarve.

É no grupo etário dos 40 ou mais anos que se observa a maior prevalência de nascimentos com AC (397,1 casos/10000 nascimentos). A prevalência de AC é igualmente elevada no grupo etário dos 35-39 anos comparativamente aos valores observados nos grupos etários mais jovens.

Avaliando a situação materna perante o emprego, 56,0% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada; 9,9% tinha uma atividade não remunerada; 6,2% estava desempregada e 1,2% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 67,6% das notificações reportadas, e 21,3% tinham uma naturalidade estrangeira (**Tabela 53**).

O consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 13,2% das grávidas. O consumo de bebidas alcoólicas foi reportado por 2,3% das grávidas, e a toxicod dependência foi assinalada em 0,8% das notificações (**Tabela 54**).

Tabela 52 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Algarve, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
<=19	23	3,2	1273	180,7
20-29	260	35,6	14440	180,1
30-34	207	28,4	11880	174,2
35-39	159	21,8	7915	200,9
≥40	81	11,1	2040	397,1
Total	730	-	37548	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 53 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Algarve, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade.

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	413	56,0
Desempregada	46	6,2
Dona de casa	73	9,9
Estudante	9	1,2
Desconhecida	196	26,6
Total	737	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	498	67,6
Estrangeira	157	21,3
Desconhecida	82	11,1
Total	737	100,0

Tabela 54 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Algarve, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	97	13,2
Não	534	72,5
Desconhecido	106	14,4
Total	737	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	17	2,3
Não	615	83,6
Desconhecido	104	14,1
Total	736	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	6	0,8
Não	642	87,2
Desconhecido	88	12,0
Total	736	100,0

3.6.5.2 Características paternas

Observou-se que a idade paterna estava entre os 25 e os 34 anos de idade em 46,3% dos casos reportados com AC, seguido do grupo etário dos 35 aos 54 anos (43,5%).

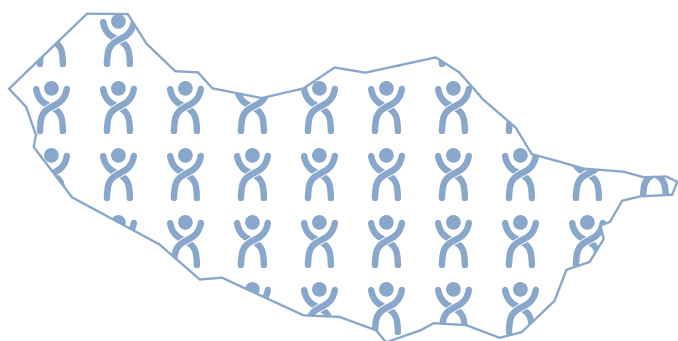
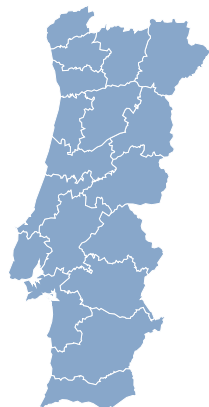
Segundo os dados do INE⁵ para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos na Região Algarve.

Tabela 55 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Algarve, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	57	9,4
25-34 anos	281	46,3
35-54 anos	264	43,5
55+ anos	5	0,8
Total	607	100,0

Região Autónoma da Madeira

_Portugal Continental



3.7. Região Autónoma da Madeira

3.7.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 130 notificações de casos com AC relativas a grávidas que residiam na Região Autónoma da Madeira (NUTS II), o que resulta numa prevalência de 73,7 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

A **Tabela 56** descreve a distribuição da prevalência anual, notando-se que apenas no ano de 2015 se observa uma prevalência de casos próxima dos valores internacionalmente esperados (200 a 300 casos/10000 nascimentos) o que denota uma subnotificação de casos ao RENAC nos restantes anos.

Nas **Tabela 57** e **58** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo na Região Autónoma da Madeira (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 98,5% dos casos notificados, enquanto nas restantes notificações o desfecho foi a interrupção da gravidez, após o diagnóstico de uma malformação fetal grave (1,5%).

Nos casos notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (60,8% vs. 38,5% no sexo feminino) (**Tabela 57**).

Tabela 56 – Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma da Madeira, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2011	35	26,9	2411	145,2
2012	15	11,5	2057	72,9
2013	14	10,8	1842	76,0
2014	19	14,6	1744	108,9
2015	39	30,0	1954	199,6
2016	4	3,1	1861	21,5
2017	1	0,8	1961	5,1
2018	3	2,3	1926	15,6
2019	0	0,0	1895	0,0
Total	130	-	17651	73,7

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 57 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma da Madeira, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	128	98,5
Interrupção de gravidez	2	1,5
Total	130	100,0
Sexo	n	%
Masculino	79	60,8
Feminino	50	38,5
Ambíguo	1	0,8
Total	130	100,0

Em 34,6% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC, aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal, valor inferior ao observado a nível nacional.

Nestes casos (n=45) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (95,6%), destacando-se a ecografia do 3º trimestre (46,7%) seguida da ecografia do 2º trimestre (35,6%). Em 4,4% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC (**Tabela 58**).

Em 63,1% dos casos os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e esta informação não estava disponível em 1,5% das notificações.

Tabela 58 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma da Madeira entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	45	34,6
Ao nascer	61	46,9
Até 1 semana de vida	18	13,9
Entre 1 e 4 semanas de vida	5	3,9
Pós-natal, idade desconhecida	1	0,8
Total	130	100,0
Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	2	4,4
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	16	35,6
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	21	46,7
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	4	8,9
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	2	4,4
Total	45	100,0

3.7.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A distribuição geográfica por concelho de residência da grávida durante a gravidez na Região Autónoma da Madeira pode ser observada na **Figura 13**.

Em todos os concelhos foram observados valores de prevalência de AC abaixo do esperado, o que pode resultar de possível subnotificação de casos ao RENAC para o conjunto dos anos em estudo.

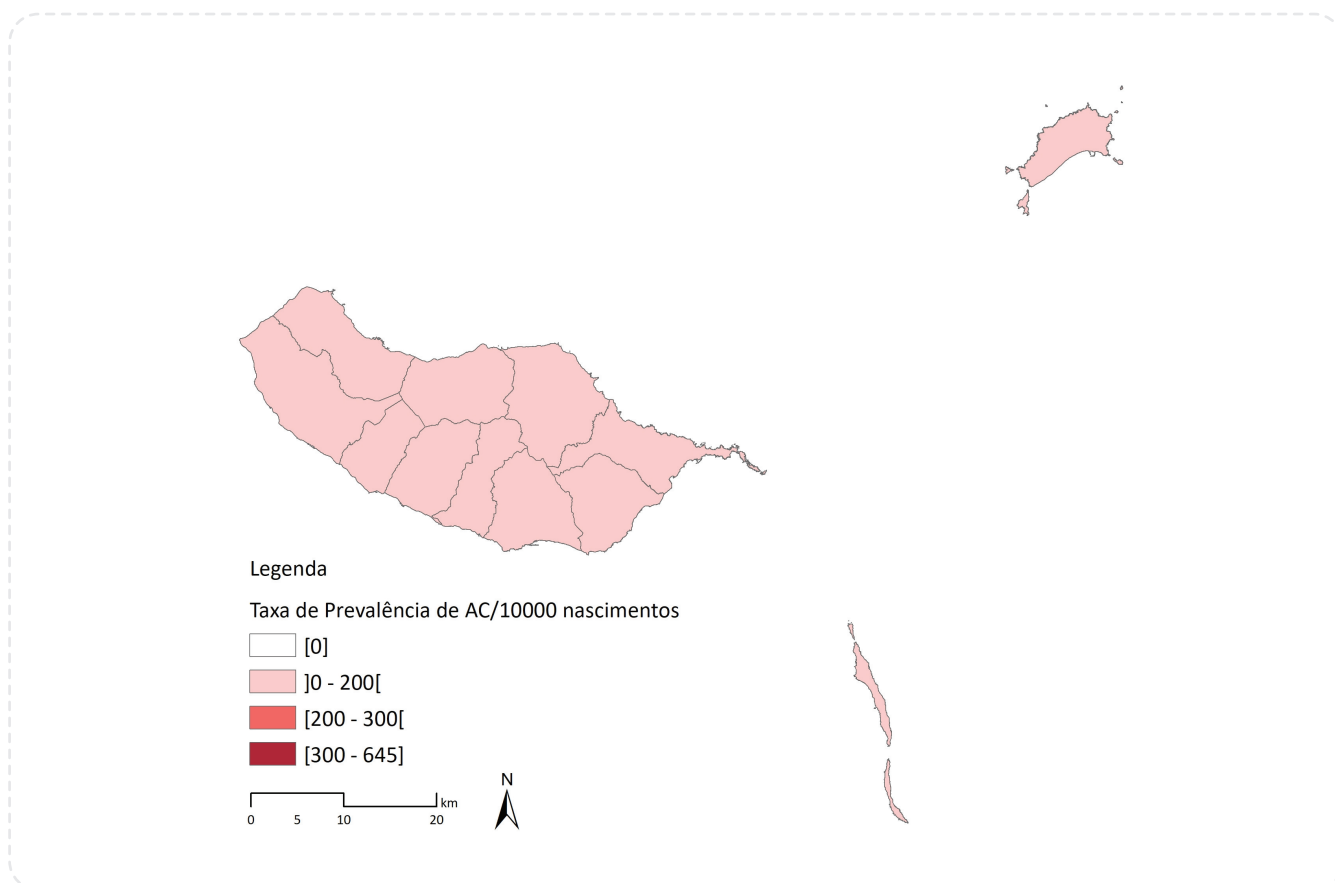


Figura 13 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Autónoma da Madeira, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

No total de casos cujas grávidas residiam na Região Autónoma da Madeira (130) foram diagnosticadas 156 anomalias, cuja distribuição e prevalência de AC, analisada por grandes grupos de acordo com a 10^a versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pode ser consultada na **Tabela 59**.

Observa-se a maior prevalência das AC Cardíacas (22,7 casos/10000 nascimentos), seguida das AC do SME (17,0 casos /10000 nascimentos). Apesar dos valores de prevalência na RAM serem sempre inferiores aos observados a nível nacional para todos os grandes grupos de AC, os grupos onde se observam as prevalências mais elevadas são idênticos aos do restante país.

Tabela 59 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma da Madeira, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019				
Grupos CID 10: Q00 a Q99	Região Autónoma da Madeira		Portugal	
	n	%	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	8	5,1	4,5	16,7
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	7	4,5	4,0	7,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	40	25,6	22,7	45,2
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	4	2,6	2,3	4,3
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	6	3,8	3,4	6,8
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	17	10,9	9,6	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	9	5,8	5,1	11,6
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	13	8,3	7,4	25,0
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	30	19,2	17,0	32,8
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	8	5,1	4,5	9,2
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	14	9,0	7,9	31,7
Total	156	100,0	-	-

3.7.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas

Relativamente às AC potencialmente detetáveis em DPN, na coluna a azul da tabela 60 são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, notificadas ao RENAC, nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas das que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição percentual, por idade gestacional, do momento de diagnóstico de cada AC.

Apesar do reduzido número de casos reportado pela RAM influenciar a análise da Tabela 60, esta revela que entre 2011 e 2019, a identificação das AC cardíacas variou entre 27,8% nos casos dos defeitos do septo ventricular e 100,0% nos casos de tronco arterial comum, transposição dos grandes vasos e coração esquerdo hipoplásico. Foram diagnosticadas em DPN, 100,0% das fendas labiais e do palato e 80,0% (Hidronefrose congénita) das AC renais. Tiveram, também, taxas de deteção elevadas as anomalias de redução dos membros (100,0%).

Na ecografia do 2º trimestre foram diagnosticados a maioria das AC que constam da Tabela 60, com exceção dos casos com coração esquerdo hipoplásico, talipes equinovarus (100,0% respetivamente) e hidronefrose congénita (75,0%), que foram diagnosticados na ecográfica do 3º trimestre.

Tabela 60 – Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Autónoma da Madeira, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	Total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	0	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Hidrocefalia	0	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Espinha bífida	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Holoprosencefalia	0	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Tronco arterial comum	3	3	100,0	0	-	3	100,0	0	-	0	-
Transposição dos grandes vasos	1	1	100,0	0	-	1	100,0	0	-	0	-
Ventrículo único	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Defeito do septo ventricular	18	5	27,8	1	20,0	2	40,0	1	20,0	1	20,0
Defeito do septo auricular	2	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Tetralogia de Fallot	3	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	8	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Atresia ou estenose da tricúspide	3	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Anomalia de Ebstein	8	4	50,0	0	-	2	50,0	1	25,0	1	25,0
Atresia ou estenose da válvula aórtica	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Coração esquerdo hipoplásico	1	1	100,0	0	-	0	-	1	100,0	0	-
Coartação da aorta	3	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	2	2	100,0	0	-	2	100,0	0	-	0	-
Agenesia renal bilateral	2	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Displasia renal	2	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Hidronefrose congénita	5	4	80,0	0	-	1	25,0	3	75,0	0	-
Talipes equinovarus	3	1	33,3	0	-	0	-	1	100,0	0	-
Anomalias de redução dos membros	2	2	100,0	0	-	1	50,0	1	50,0	0	-
Hérnia diafragmática	3	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Gastrosquisis e Onfalocelo	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Trissomia 21	4	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Trissomia 18	4	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Trissomia 13	4	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-

3.7.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

3.7.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 80 casos, estando esta informação omissa nos restantes 50 casos (**Tabela 61**). A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre os 20-29 anos (35,0%), sendo este também o intervalo de idade onde se observou a maior percentagem de partos na RAM.

Observa-se um aumento da prevalência de AC no grupo etário dos 40 ou mais anos (62,3 casos/10000 nascimentos) comparativamente à prevalência observada nos grupos etários mais jovens.

Avaliando a situação materna perante o emprego, 37,7% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada; 5,4% tinha uma atividade não remunerada; 11,5% estava desempregada e 0,8% era estudante. Assinala-se ainda que em 44,6% das notificações, esta informação era omissa.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 56,9% das notificações reportadas, e 1,5% tinham uma naturalidade estrangeira (**Tabela 62**). Também esta resposta estava omissa em 41,5% das notificações.

O consumo de tabaco e de álcool no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 0,8% das grávidas, e a toxicod dependência foi assinalada em 2,3% das notificações (**Tabela 63**).

Tabela 61 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma da Madeira, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
<=19	2	2,5	577	34,7
20-29	28	35,0	6153	45,5
30-34	25	31,3	5697	43,9
35-39	18	22,5	4101	43,9
≥40	7	8,8	1123	62,3
Total	80	100,0	-	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 62 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma da Madeira, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade.

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	49	37,7
Desempregada	15	11,5
Dona de casa	7	5,4
Estudante	1	0,8
Desconhecida	58	44,6
Total	130	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	74	56,9
Estrangeira	2	1,5
Desconhecida	54	41,5
Total	130	100,0

Tabela 63 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma da Madeira, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	0,8	0,8
Não	90,0	90,0
Desconhecido	9,2	9,2
Total	100,0	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	1	0,8
Não	123	94,6
Desconhecido	6	4,6
Total	130	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	3	2,3
Não	127	97,7
Total	130	100,0

3.7.5.2 Características paternas

Observou-se que a idade paterna estava entre os 35 e os 54 anos de idade em 48,0% dos casos com AC reportados, seguido do grupo etário dos 25-34 anos (44,0%).

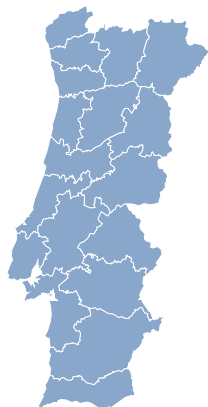
Segundo os dados do INE⁵ para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos na Região Autónoma da Madeira (**Tabela 64**).

Tabela 64 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma da Madeira, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	2	8,0
25-34 anos	11	44,0
35-54 anos	12	48,0
Total	25	100,0

Região Autónoma dos Açores

_Portugal Continental



3.8. Região Autónoma dos Açores

3.8.1. Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2011 e 2019 o RENAC recebeu 399 notificações de casos com AC referentes a grávidas que residiam na Região Autónoma dos Açores (NUTS II), o que resulta numa prevalência de 188,9 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em observação.

A distribuição das prevalências anuais (**Tabela 65**) revela uma prevalência de casos dentro dos valores internacionalmente esperados em 2013 e entre 2015 e 2019 o que denota uma adequada notificação de casos ao RENAC nesses anos.

Nas **Tabelas 66** e **67** descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo na RAA (2011 a 2019).

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 79,2% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 20,1% dos progenitores optou pela IMG. Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (0,8%).

Nos casos notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (57,1% vs. 35,6%) (**Tabela 66**).

Em 47,6% dos casos notificados, a identificação de pelo menos uma AC, aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal, valor inferior ao observado a nível nacional.

Nestes casos (n=190) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (86,3%), destacando-se a ecografia do 3º trimestre (35,3%) seguida da ecografia do 2º trimestre (29,5%) e só depois a ecografia do 1º trimestre (17,9%). Em 3,2% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biopsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC (**Tabela 67**).

Em 48,4% dos casos os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e esta informação não estava disponível em 4,0% das notificações.

Tabela 65 – Número de notificações, distribuição percentual, e prevalência de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma dos Açores, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2011	37	9,3	2764	133,9
2012	37	9,3	2503	147,8
2013	50	12,5	2345	213,2
2014	40	10,0	2328	171,8
2015	46	11,5	2267	202,9
2016	52	13,0	2269	229,2
2017	46	11,5	2232	206,1
2018	45	11,3	2270	198,2
2019	46	11,5	2143	214,7
Total	399	100,0	21121	188,9

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 66 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma dos Açores, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	316	79,2
Interrupção de gravidez	80	20,1
Feto-morto	3	0,8
Total	399	100,0
Sexo	n	%
Masculino	228	57,1
Feminino	142	35,6
Ambíguo	2	0,5
Desconhecido	27	6,8
Total	399	100,0

Nestes casos (n=190) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (86,3%), destacando-se a ecografia do 3º trimestre (35,3%) seguida da ecografia do 2º trimestre (29,5%) e só depois a ecografia do 1º trimestre (17,9%). Em 3,2% dos casos, os exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades) foram os primeiros testes pré-natais a detetar uma AC (Tabela 67).

Em 48,4% dos casos os exames realizados durante a gravidez não revelaram qualquer alteração e esta informação não estava disponível em 4,0% das notificações.

Tabela 67 – Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma dos Açores, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019		
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	190	47,6
Ao nascer	132	33,1
Até 1 semana de vida	64	16,0
Entre 1 e 4 semanas de vida	9	2,3
Na autópsia	2	0,5
Desconhecido	2	0,5
Total	399	100,0
Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	34	17,9
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	56	29,5
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	67	35,3
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	7	3,7
Rastreio bioquímico	9	4,7
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	6	3,2
Teste pré-natal não invasivo	4	2,1
Outros testes positivos	7	3,7
Total	190	100,0

3.8.2. Distribuição do total de casos com Anomalias Congénitas, por área geográfica

A distribuição geográfica por concelho de residência da grávida durante a gravidez na Região Autónoma dos Açores pode ser observada na **Figura 14**.

Em um concelho da Ilha de S. Miguel e na Ilha do Corvo foram observados valores de prevalência de AC acima do esperado (200 a 300 casos/10000 nascimentos), que necessitam de monitorização estatística nos próximos anos,

embora tendo em consideração o reduzido número em questão. Em algumas ilhas do grupo central e na Ilha das Flores, observaram-se concelhos com valores abaixo do esperado, o que pode resultar de provável subnotificação de casos ao RENAC.

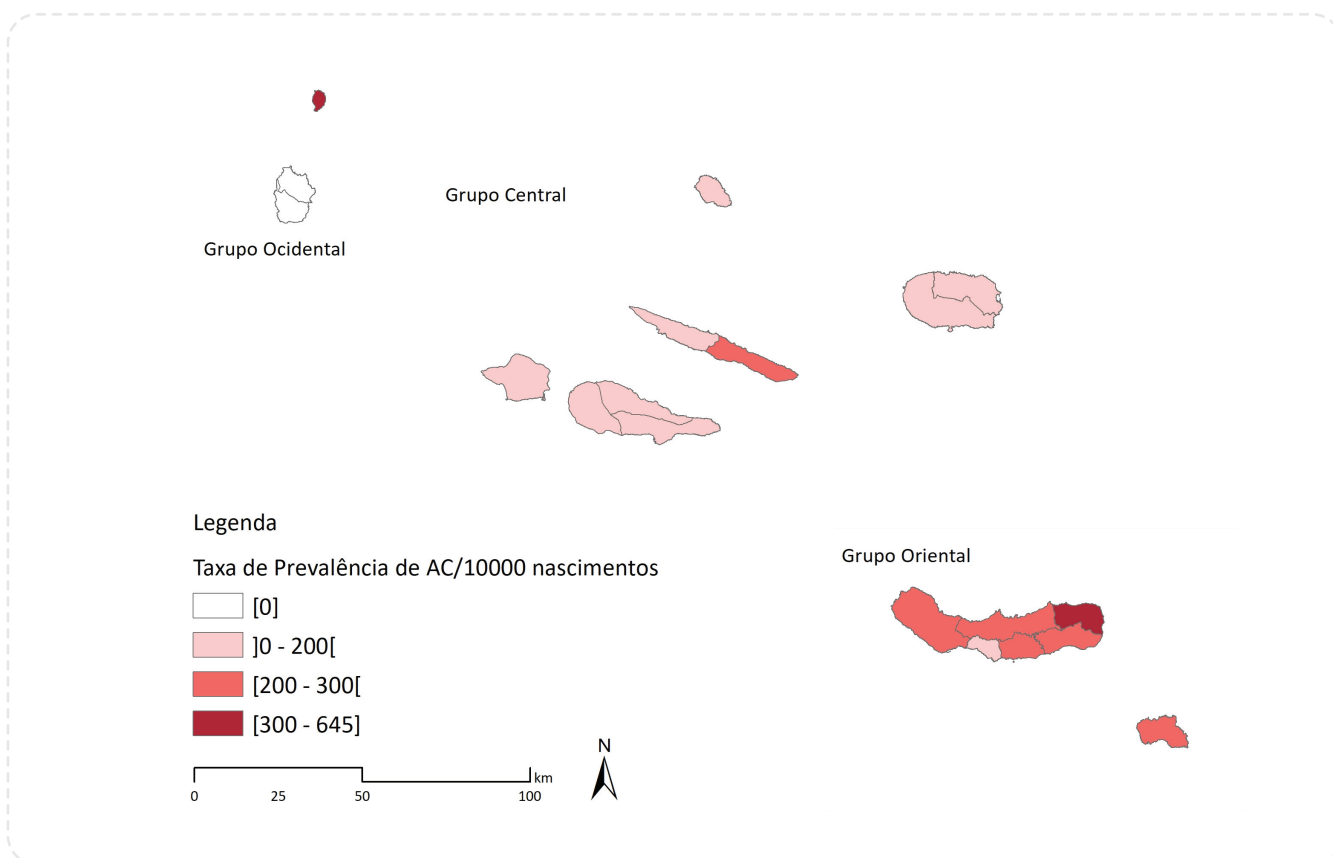


Figura 14 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) dos concelhos da Região Autónoma dos Açores, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

No total de casos cujas grávidas residiam na Região Autónoma Açores (399) foram diagnosticadas 516 anomalias, cuja distribuição e prevalência de AC, analisada por grandes grupos de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pode ser consultada na **Tabela 68**.

A prevalência mais elevada observou-se para as AC cardíacas (49,7 casos/10000 nascimentos), seguida das AC do SME (46,9 casos /10000 nascimentos) e das AC do Aparelho urinário (32,7 casos/10000 nascimentos). Em quase todos os grandes grupos, as prevalências observadas na Região Autónoma Açores são superiores às observadas no país.

Tabela 68 – Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma dos Açores, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019				
Grupos CID 10: Q00 a Q99	Região Autónoma dos Açores		Portugal	
	n	%	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central	28	5,4	13,3	16,7
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço	21	4,1	9,9	7,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas	105	20,3	49,7	45,2
Q30 - Q34 Aparelho respiratório	6	1,2	2,8	4,3
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina	19	3,7	9,0	6,8
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo	30	5,8	14,2	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital	49	9,5	23,2	11,6
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário	69	13,4	32,7	25,0
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético	99	19,2	46,9	32,8
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas	29	5,6	13,7	9,2
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas	61	11,8	28,9	31,7
Total	516	100,0	-	-

3.8.4. Proporção de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas

Relativamente às AC potencialmente detetáveis em DPN, na coluna a azul da **Tabela 69** são apresentadas as frequências absolutas de cada AC, ou conjunto de AC, notificadas ao RENAC, e nas colunas a verde são apresentadas as frequências absolutas e relativas das que foram detetadas na fase pré-natal por ecografia. As colunas seguintes apresentam a distribuição percentual, por idade gestacional, do momento de diagnóstico de cada AC.

A análise da **Tabela 69** revela que entre 2011 e 2019, a identificação das anomalias do SNC, na fase pré-natal, variou entre 80,0% (hidrocefalia) e 100% (anencefalia e similares). Nas AC cardíacas a taxa variou entre 16,7% nos casos de atresia ou estenose da válvula pulmonar e 100,0% para o coração esquerdo hipoplásico. Foram diagnosticadas em DPN, 70,0% das fendas labiais e do palato e entre 80,0% (Hidronefrose congénita) e 100,0% (agenesia renal bilateral) das AC renais. Tiveram, também, taxas de identificação elevadas os casos com hérnia diafragmática, gastrosquisis e onfalocelo (100,0% e 80,0% respetivamente) assim como a trissomias 13 (100,0%).

Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se diagnosticaram os casos de holoprosencefalia (100,0%), anencefalia (83,3%), trissomia 18 e as AC da parede abdominal (75,0%).

Na ecografia do 2º trimestre foram mais frequentemente diagnosticados os casos com coarctação da aorta e a hérnia diafragmática (100,0%).

Tabela 69 – Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Autónoma dos Açores, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias congénitas detetáveis em DPN	2011-2019			Idade Gestacional (IG) no momento de identificação das Anomalias Congénitas							
	total	DPN		IG <14 semanas		IG 14-23 semanas		IG ≥24 semanas		IG desconhecida	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	6	6	100,0	5	83,3	1	16,7	1	16,7	0	-
Hidrocefalia	5	4	80,0	1	25,0	2	50,0	0	-	1	25,0
Espinha bífida	5	5	100,0	1	20,0	2	40,0	1	20,0	1	20,0
Holoprosencefalia	2	2	100,0	2	100,0	0	-	0	-	0	-
Tronco arterial comum	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Transposição dos grandes vasos	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Ventrículo único	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Defeito do septo ventricular	57	12	21,1	2	16,7	4	33,3	5	41,7	1	8,3
Defeito do septo auricular	22	4	18,2	0	-	1	25,0	2	50,0	1	25,0
Tetralogia de Fallot	5	1	20,0	0	-	0	-	1	100,0	0	-
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	6	1	16,7	0	-	1	100,0	0	-	0	-
Atresia ou estenose da tricúspide	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Anomalia de Ebstein	1	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Atresia ou estenose da válvula aórtica	3	0	-	0	-	0	-	0	-	0	-
Coração esquerdo hipoplásico	4	4	100,0	1	25,0	1	25,0	1	25,0	1	25,0
Coartação da aorta	2	1	50,0	0	-	1	100,0	0	-	0	-
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	10	7	70,0	0	-	2	28,6	4	57,1	1	14,3
Agenesia renal bilateral	2	2	100,0	0	-	1	50,0	1	50,0	0	-
Displasia renal	2	2	100,0	0	-	0	-	2	100,0	0	-
Hidronefrose congénita	40	32	80,0	1	3,1	8	25,0	20	62,5	3	9,4
Talipes equinovarus	21	10	47,6	2	20,0	6	60,0	2	20,0	0	-
Anomalias de redução dos membros	13	8	61,5	0	-	4	50,0	3	37,5	1	12,5
Hérnia diafragmática	3	3	100,0	0	-	3	100,0	0	-	0	-
Gastrosquisis e Onfalocelo	5	4	80,0	3	75,0	0	-	1	25,0	0	-
Trissomia 21	31	11	35,5	8	72,7	2	18,2	1	9,1	0	-
Trissomia 18	13	8	61,5	6	75,0	1	12,5	1	12,5	0	-
Trissomia 13	2	2	100,0	1	50,0	0	-	0	-	0	-

3.8.5. Características sociodemográficas maternas e paternas

3.8.5.1 Características maternas

Para o total dos anos em estudo (2011-2019) a idade materna foi reportada em 386 casos, estando esta informação omissa nos restantes 13 casos (**Tabela 70**). A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre os 20-29 anos (36,0%), sendo este também o intervalo de idade onde se observou a maior percentagem de partos na RAA.

É no grupo etário dos 40 ou mais anos que se observa a prevalência mais elevada de nascimentos com AC (370,8 casos/10000 nascimentos). A prevalência de AC é igualmente elevada no grupo etário dos 35-39 anos comparativamente aos nos grupos etários mais jovens.

Avaliando a situação materna perante o emprego, 59,4% das grávidas tinha uma atividade profissional remunerada; 19,3% tinha uma atividade não remunerada; 9,3% estava desempregada e 3,8% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 91,7% das notificações reportadas (**Tabela 71**).

O consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez foi reportado por 13,5% das grávidas, o consumo de bebidas alcoólicas em 1,8%, e a toxicod dependência foi assinalada em 0,3% das notificações (**Tabela 72**).

Tabela 70 – Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma dos Açores, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.

2011-2019				
Grupo etário	n	%	Número de nascimentos*	Prevalência /10000
<=19	22	5,7	1292	170,3
20-29	139	36,0	8796	158,0
30-34	107	27,7	6418	166,7
35-39	88	22,8	3805	231,3
≥40	30	7,8	809	370,8
Total	386	100,0	-	-

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Tabela 71 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma dos Açores, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade

2011-2019		
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	237	59,4
Desempregada	37	9,3
Dona de casa	77	19,3
Estudante	15	3,8
Desconhecida	33	8,3
Total	399	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	366	91,7
Estrangeira	6	1,5
Desconhecida	27	6,8
Total	399	100,0

Tabela 72 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma dos Açores, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		
Consumo de tabaco	n	%
Sim	54	13,5
Não	296	74,2
Desconhecido	49	12,3
Total	399	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	7	1,8
Não	348	87,2
Desconhecido	44	11,0
Total	399	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	1	0,3
Não	363	91,0
Desconhecido	35	8,8
Total	399	100,0

3.8.5.2 Características paternas

Observou-se que a idade paterna estava entre os 35 e os 54 anos de idade em 46,4% dos casos com AC reportados, seguido do grupo etário dos 25 aos 34 anos (45,0%).

Segundo os dados do INE para os anos em estudo, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos a nível nacional.

Tabela 73 – Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma dos Açores, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai.

2011-2019		
Grupo etário	n	%
14-24 anos	43	11,6
25-34 anos	155	41,8
35-54 anos	172	46,4
55+ anos	1	0,3
Total	371	100,0

3.9. Comparação entre os dados nacionais e as regiões geográficas

Na comparação da prevalência das AC (/10000 nascimentos) por grandes grupos de acordo com a CID10, em Portugal e nas sete regiões geográficas (NUTSII), observa-se que as AC cardíacas são as mais prevalentes tanto a nível nacional como em todas as regiões. O segundo grupo mais prevalente a nível nacional e nas regiões Centro, Alentejo, Algarve e Açores foram as AC do sistema músculo esquelético, enquanto que nas regiões Norte, AML e RAM foram as AC cromossómicas ([Anexo II](#)).

Com exceção da RAM em que a maior percentagem de nascimentos com AC foi identificada ao nascer (46,9%), tanto a nível nacional como nas restantes regiões geográficas, os nascimentos com AC foram identificados durante a gravidez, variando entre 41,6 % (Região Alentejo) e 71,1% (Região Norte). A ecografia é o primeiro exame pré-natal que mais frequentemente assinala uma AC tanto a nível nacional como a nível regional. No entanto, a idade gestacional em que se observa uma maior frequência de diagnóstico ecográfico é diferente nas várias regiões geográficas ([Anexo II](#)).

Tanto a nível nacional como nas sete regiões geográficas, é na idade igual ou superior aos 40 anos que se observam as prevalências mais elevadas de nascimentos com AC. Porém, na região Centro observa-se também uma prevalência elevada de nascimentos com AC em

grávidas com idade igual ou inferior aos 19 anos, comparativamente às prevalências observadas neste intervalo etário nas restantes regiões ([Anexo II](#)).

Relativamente às características sociodemográficas maternas, é na região Alentejo que se observa a maior frequência de grávidas desempregadas. No entanto, esta análise deve ser feita com algum cuidado, quer porque a informação sobre a situação materna perante o trabalho nem sempre estava disponível, quer porque o Alentejo não é a NUTS II com a maior taxa de desemprego entre as mulheres.

Na AML e na região Algarve observa-se a maior percentagem de grávidas estrangeiras (23,3% e 21,3%, respetivamente) ([Anexo II](#)).

As grávidas da região Alentejo, região Algarve e RAA referiram um maior consumo de tabaco durante o 1º trimestre da gravidez, relativamente ao reportado pelas grávidas das restantes regiões ou ao consumo observado a nível nacional. A frequência mais elevada de consumo de álcool foi reportado na região Algarve e o de consumo de drogas foi mais reportado na RAM ([Anexo II](#)).

④

Considerações finais



4. Considerações finais

Destacamos os principais resultados decorrentes da análise dos casos de nascimentos com AC reportados ao RENAC entre 2011 e 2019, tanto a nível nacional como por NUTS II.

A nível nacional, 70% dos partos com AC teve como resultado o nascimento de uma criança viva e em 27,5% o desfecho da gravidez foi uma IMG por AC grave fetal. Tanto a nível nacional como nas diferentes regiões geográficas, o sexo masculino foi o mais frequente.

Para o total dos anos em estudo (2011 -2019), a nível nacional, observa-se um aumento de casos com AC detetados na fase pré-natal de 51,4% para 62,9%. Esta proporção de diagnósticos foi mais elevada na Região Norte e na Área Metropolitana de Lisboa (71,1% e 61,8% respetivamente), variando os restantes valores entre 34,6% na Região Autónoma da Madeira e 48,6% na Região Centro. Na fase pré-natal a ecografia obstétrica foi o primeiro exame a identificar alterações do desenvolvimento do feto, tanto a nível nacional (88,4%) como nas diferentes regiões geográficas, variando nestas entre 86% e 91%.

Tanto a nível nacional como na maior parte das regiões, em cerca de 30% dos casos com AC, a primeira ecografia que revelou alterações foi a realizada entre as 14 semanas – 22 semanas de gestação. Foram exceção a Região Norte, com uma maior proporção de diagnósticos ecográficos na ecografia <14 semanas (31,4%),

e a Região Autónoma dos Açores com uma maior proporção de diagnósticos ecográficos na ecografia >22 semanas (35,3%).

Entre a lista das AC potencialmente detetáveis na fase pré-natal, as AC do SNC, as AC renais, as fendas, as AC abdominais e as trissomias 18 e 13, tiveram elevadas percentagens de deteção ecográfica, tanto a nível nacional, como na maioria das regiões. Também algumas AC cardíacas apresentaram elevadas percentagens de diagnóstico pré-natal, embora se tenha observado alguma variabilidade entre as regiões quando se avaliaram quais eram as AC cardíacas específicas que tinham maior percentagem de diagnóstico pré-natal. Observa-se ainda variabilidade regional acerca do momento de diagnóstico ecográfico de cada uma destas AC.

A distribuição da prevalência das AC por grandes grupos da CID 10, observada a nível nacional, é semelhante à observada a nível europeu, o que sugere que apesar da aparente subnotificação esse erro afetará sistematicamente todos os grandes grupos. As AC Cardíacas são as mais prevalentes, tanto a nível nacional como nas regiões, seguidas das AC do SME a nível nacional, na Região Centro, Alentejo, Algarve e em ambas as regiões autónomas. Na Região Norte e na Área Metropolitana de Lisboa o segundo grupo de AC mais prevalente são as AC cromossómicas.

As AC do SNC e as AC cromossómicas são aquelas em que se observa maior percentagem de IMG a nível nacional.

Tanto a nível nacional, como em todas as regiões, é na idade materna ≥ 40 anos, que se observa a maior prevalência de nascimentos com AC. Nas regiões Norte, Área Metropolitana de Lisboa e Algarve, cerca de 11% das grávidas que teve um nascimento com AC tinha mais de 40 anos de idade. Sabendo que a idade materna é um fator de risco para as AC cromossómicas, esta análise parece explicar porque foi nas regiões Norte e Algarve que se observaram as prevalências mais elevadas de AC cromossómicas (39,6 casos/10000 nascimentos; 42,3 casos/10000 nascimentos, respetivamente).

Entre 56,0% (Região Algarve) e 60,2% (Região Centro) das grávidas exercia uma profissão; entre 9% e 10% estavam desempregadas, com exceção da Região Algarve com 6,2% de grávidas desempregadas e da Região Alentejo com 16,6%. Nesta análise foi excluída a Região Autónoma da Madeira, já que cerca de 50% das notificações recebidas não tinha informação sobre a situação materna perante o emprego.

Observou-se uma percentagem mais elevada de grávidas estrangeiras (23,3% e 21,3%, respetivamente) na Área Metropolitana de Lisboa e Região Algarve, variando este valor, nas restantes regiões, entre 1,5% (RAA) e 7,0% (Região Alentejo).

O consumo de tabaco durante o 1º trimestre da gravidez foi reportado mais frequentemente pelas grávidas da Região Alentejo (14,1%), seguido da RAA (13,5%) e da Região Algarve (13,2%). Nas restantes regiões os consumos variaram entre os 0,8% (RAM) e os 10,1% (AML). O consumo de álcool no 1º trimestre da gravidez foi reportado mais frequentemente pelas grávidas da Região Algarve (2,3%), variando nas restantes regiões entre 0,8% (RAM) e 1,8% (RAA). Relativamente ao consumo de drogas no 1º trimestre da gravidez, foi reportado mais frequentemente por grávidas da Região Autónoma da Madeira (2,3%) variando nas restantes regiões entre 0,3% (Região Norte e RAA) e 0,8% (Região Algarve).

Relativamente à idade paterna durante a gravidez, a maioria dos pais pertencem ao grupo etário entre os 35-54 anos. No entanto, nas regiões Alentejo (49,3%) e Algarve (46,3%), a maioria dos pais tinham entre 25-34 anos na altura do nascimento.

O conjunto de resultados apresentados neste relatório, resulta da observação e monitorização preconizada na Lei Orgânica do INSA desde 1985, pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas – RENAC, registo nosológico, de base populacional que recebe notificações do Continente e das Regiões Autónomas.

Referências bibliográficas

1. Republica D da. Portaria no834/85. Lisboa, Portugal; 1985 p. 3717.
2. 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>
3. 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>
4. Autorização n.o 13484/ 2017. Comissão Nacional de Protecção de Dados. Portugal; 2017.
5. Instituto Nacional de Estatística. No Title [Internet]. Instituto Nacional de Estatística. Dados estatísticos: anos 2011 a 2021. Available from: https://www.ine.pt/xportal/xmain?xpid=INE&xpgid=ine_indicadores&indOcorrCod=0008173&contexto=bd&selTab=tab2
6. 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.
7. Anselin L. Local Indicators of Spatial Association-LISA. Geogr Anal [Internet]. 2010 Sep 3;27(2):93–115. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1538-4632.1995.tb00338.x>
8. Cluster-and-outlier-analysis-anselin-local-moran-s @ desktop.arcgis.com [Internet]. Available from: <https://desktop.arcgis.com/en/arcmap/latest/tools/spatial-statistics-toolbox/cluster-and-outlier-analysis-anselin-local-moran-s.htm>
9. Waller L, Gotway C. Applied Spatial Statistics for Public Health Data [Internet]. John Wiley & Sons I, editor. New jersey; 2004. 473 p. Available from: https://web.archive.org/web/20170808223810id_/http://dlib.bpums.ac.ir/multiMediaFile/9812053-4-1.pdf
10. ArcGIS:What is a z-score?
11. Braz P, Machado A, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2018-2019. 2020.
12. Saúde DG de. Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco. Pnvgbr- Dgs. 2015. 23–96 p.
13. Dolk H, Loane M, Garne E. The Prevalence of Congenital Anomalies in Europe. Adv Exp Med Biol. 2010;686:349–64.

14. DGS - Divisão de Saúde Sexual, Reprodutiva e J. Actividades de Diagnóstico Pré-Natal realizadas nos serviços de saúde em 2011. 2013.
15. Direção Geral da Saúde. Circular Normativa No 4/DSMIA, de 1 de Março, 2001. Portugal; 2001 p. 1-4.
16. Direção Geral da Saúde. Circular Normativa No: 11/DSMIA, de 26 de Setembro. Direção Geral da Saúde 2006 p. 1-2.
17. 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.
18. 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.
19. Căpățînă D, Cozaru GC. Risk factors associated with congenital anomalies in children. *ARS Medica Tomitana.* 2015;21(2):105-11.
20. 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.
21. Rychtaříková J, Gourbin C, Šípek A, Wunsch G. Impact of parental ages and other characteristics at childbearing on congenital anomalies: Results for the Czech Republic, 2000-2007. *Demogr Res.* 2013;28(January):137-76.
22. 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.

Índice de tabelas

Tabela 1	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	20
Tabela 2	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	22
Tabela 3	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o 1º exame pré-natal alterado e a realização de ecografia obstétrica, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	23
Tabela 4	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, de acordo com a distribuição da residência materna por NUTS II, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	24
Tabela 5	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, e frequência de AC isoladas e múltiplas em cada grande grupo, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	30
Tabela 6	Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	33
Tabela 7	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto	35
Tabela 8	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e naturalidade	36
Tabela 9	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	36
Tabela 10	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	37
Tabela 11	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Região Norte, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	39
Tabela 12	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Norte, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	40
Tabela 13	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Norte, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	40
Tabela 14	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Norte, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	42
Tabela 15	Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Norte, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	44

Tabela 16	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Norte, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto.	45
Tabela 17	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Norte, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade	46
Tabela 18	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Norte, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	46
Tabela 19	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Norte, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	47
Tabela 20	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Região Centro, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	50
Tabela 21	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Centro, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	50
Tabela 22	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Centro, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	51
Tabela 23	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Centro, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	53
Tabela 24	Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Centro, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	55
Tabela 25	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Centro, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto	56
Tabela 26	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Centro, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade	57
Tabela 27	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Centro, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	57
Tabela 28	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Centro, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	58
Tabela 29	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Área Metropolitana de Lisboa, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	61
Tabela 30	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Área Metropolitana de Lisboa, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e o sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	61
Tabela 31	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Área Metropolitana de Lisboa, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	62

Tabela 32	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	64
Tabela 33	Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	66
Tabela 34	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto	67
Tabela 35	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade	68
Tabela 36	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Área Metropolitana de Lisboa, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	68
Tabela 37	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Área Metropolitana de Lisboa ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	69
Tabela 38	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas na Região Alentejo, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	72
Tabela 39	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Alentejo, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	72
Tabela 40	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Alentejo, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	73
Tabela 41	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Alentejo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	75
Tabela 42	Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Alentejo, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	77
Tabela 43	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Alentejo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto	78
Tabela 44	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Alentejo, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade	79
Tabela 45	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Alentejo, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	79
Tabela 46	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Alentejo, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	80

Tabela 47	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência de casos com Anomalias Congénitas na Região Algarve, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	83
Tabela 48	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Algarve, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	83
Tabela 49	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Algarve, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	84
Tabela 50	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Algarve, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	86
Tabela 51	Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Algarve, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	88
Tabela 52	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Algarve, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto	89
Tabela 53	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Algarve, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade	90
Tabela 54	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Algarve, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	90
Tabela 55	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Algarve, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	91
Tabela 56	Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma da Madeira, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	94
Tabela 57	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma da Madeira, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	94
Tabela 58	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma da Madeira entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	95
Tabela 59	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma da Madeira, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	97
Tabela 60	Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Autónoma da Madeira, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	99
Tabela 61	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma da Madeira, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto	100

Tabela 62	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma da Madeira, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade	101
Tabela 63	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma da Madeira, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	101
Tabela 64	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma da Madeira, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	102
Tabela 65	Número de notificações, distribuição percentual, e prevalência de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma dos Açores, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	105
Tabela 66	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma dos Açores, entre 2011 e 2019, de acordo com o resultado da gestação e sexo, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	105
Tabela 67	Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas na Região Autónoma dos Açores, entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia e o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	106
Tabela 68	Número total, distribuição percentual e prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos), distribuídas de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma dos Açores, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	108
Tabela 69	Distribuição da frequência e proporção de casos com Anomalias Congénitas potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 na Região Autónoma dos Açores, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	110
Tabela 70	Número de notificações, distribuição percentual e prevalência (/10000 nascimentos) dos casos de Anomalias Congénitas relativos aos anos de 2011 a 2019 na Região Autónoma dos Açores, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade da mãe na altura do parto	111
Tabela 71	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma dos Açores, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade	112
Tabela 72	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma dos Açores, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas	112
Tabela 73	Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados entre 2011 e 2019 na Região Autónoma dos Açores, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade do pai	113

Índice de figuras

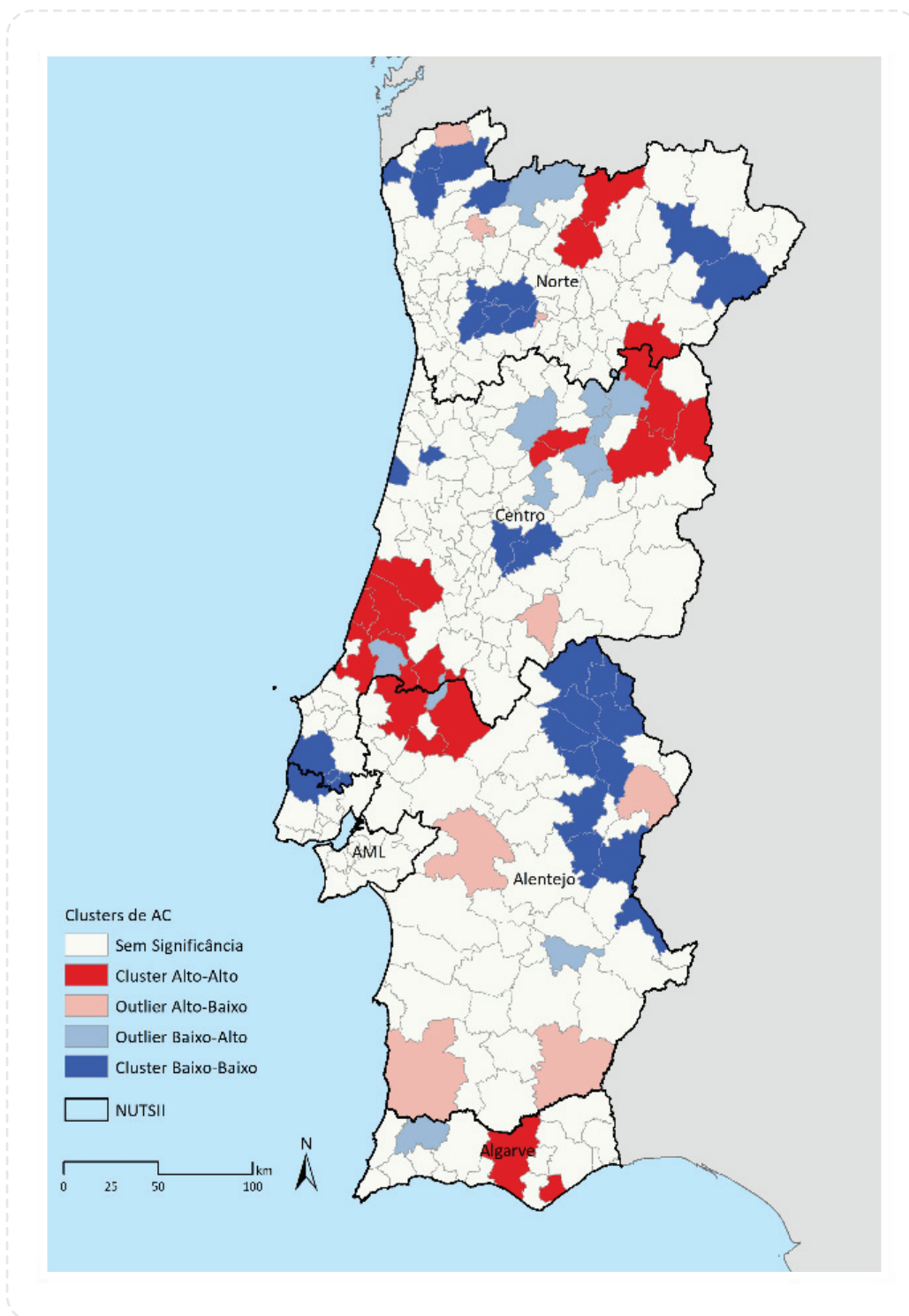
Figura 1	Evolução anual da prevalência (/10000 nascimentos) de casos com Anomalias Congénitas em Portugal, entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	21
Figura 2	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por NUTS II e concelho em Portugal, nos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	25
Figura 3	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por NUTS II e concelho em Portugal, nos anos de 2011 a 2014, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	26
Figura 4	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por NUTS II e concelho em Portugal, nos anos de 2015 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	27
Figura 5	Agglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos Concelhos de Portugal Continental, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, nos anos de 2011 a 2019.	28
Figura 6	Distribuição da percentagem de casos notificados por grande grupo de anomalias, segundo a CID 10: Q00-Q99, de acordo com o resultado da gestação, nos casos relativos aos anos de 2011 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	31
Figura 7	Distribuição percentual do momento do diagnóstico de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2011 a 2019, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	32
Figura 8	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Norte, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	41
Figura 9	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Centro, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	52
Figura 10	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Área Metropolitana de Lisboa, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	63
Figura 11	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Alentejo, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	74
Figura 12	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Algarve, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	85
Figura 13	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos da Região Autónoma da Madeira, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	96
Figura 14	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) dos concelhos da Região Autónoma dos Açores, nos anos de 2011 a 2019, de acordo com a residência da grávida durante a gravidez, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	107

Anexos

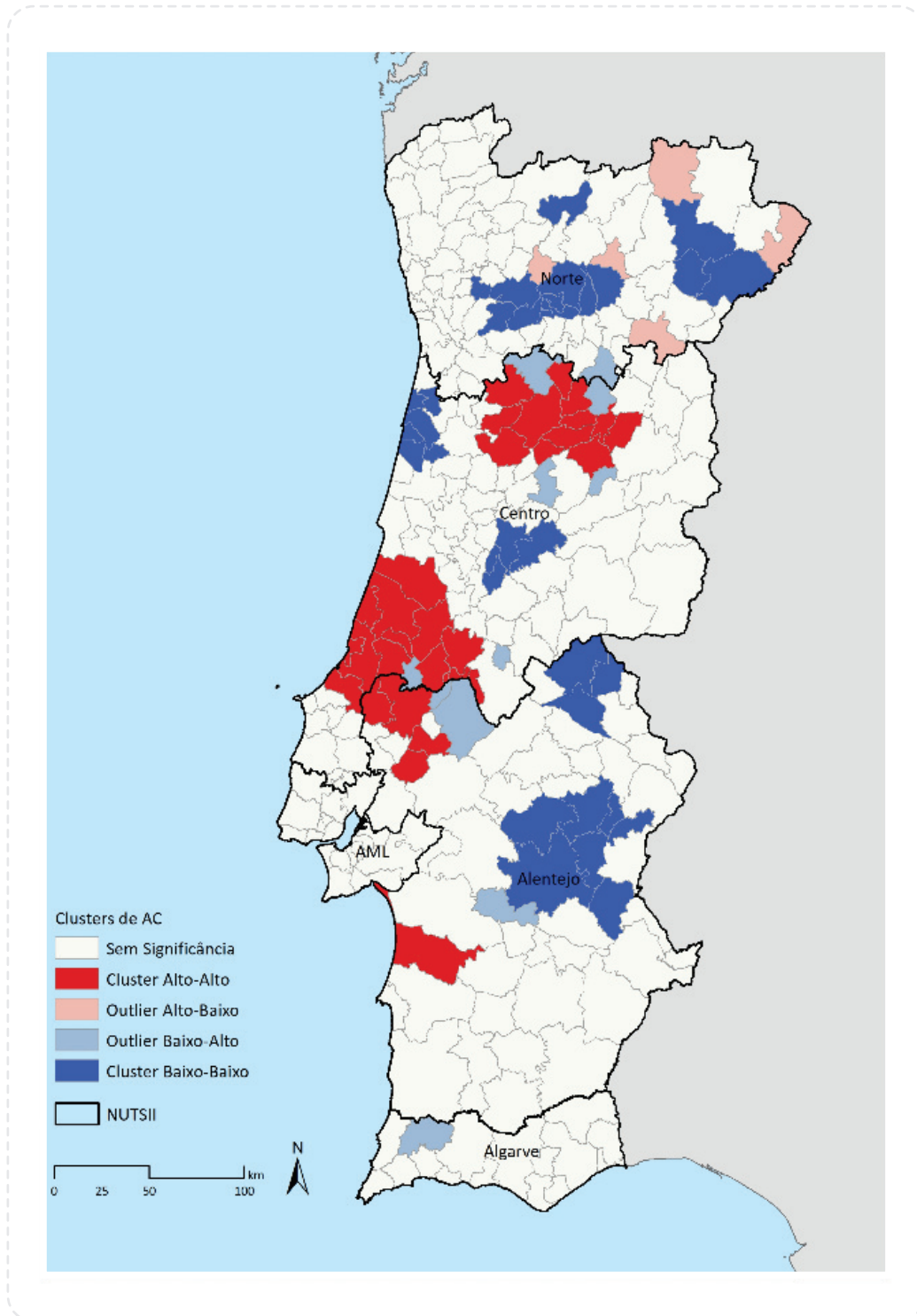


Anexo I – Aglomerados geográficos de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos Concelhos de Portugal Continental, por ano

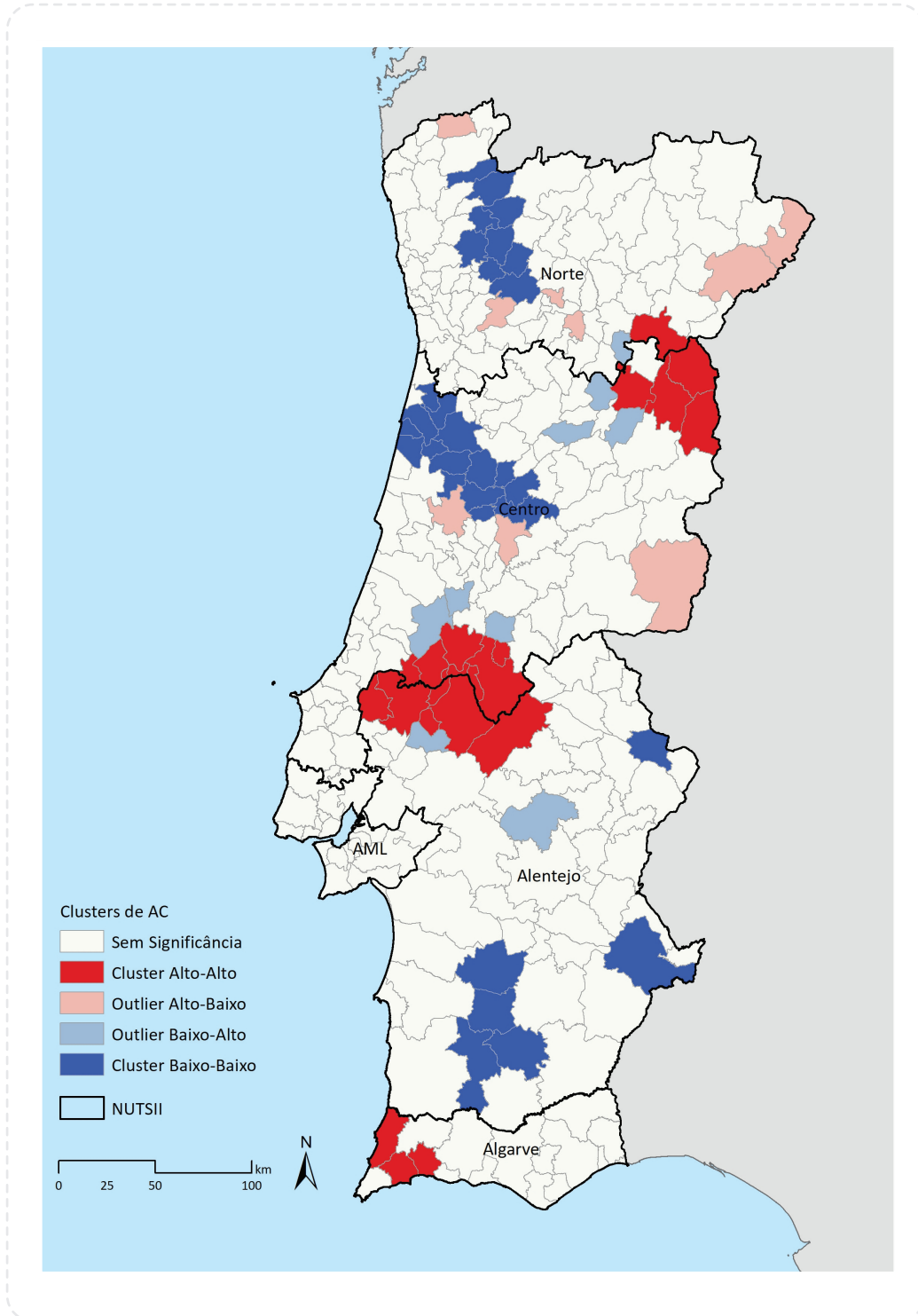
Agglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos Concelhos de Portugal Continental, em 2011



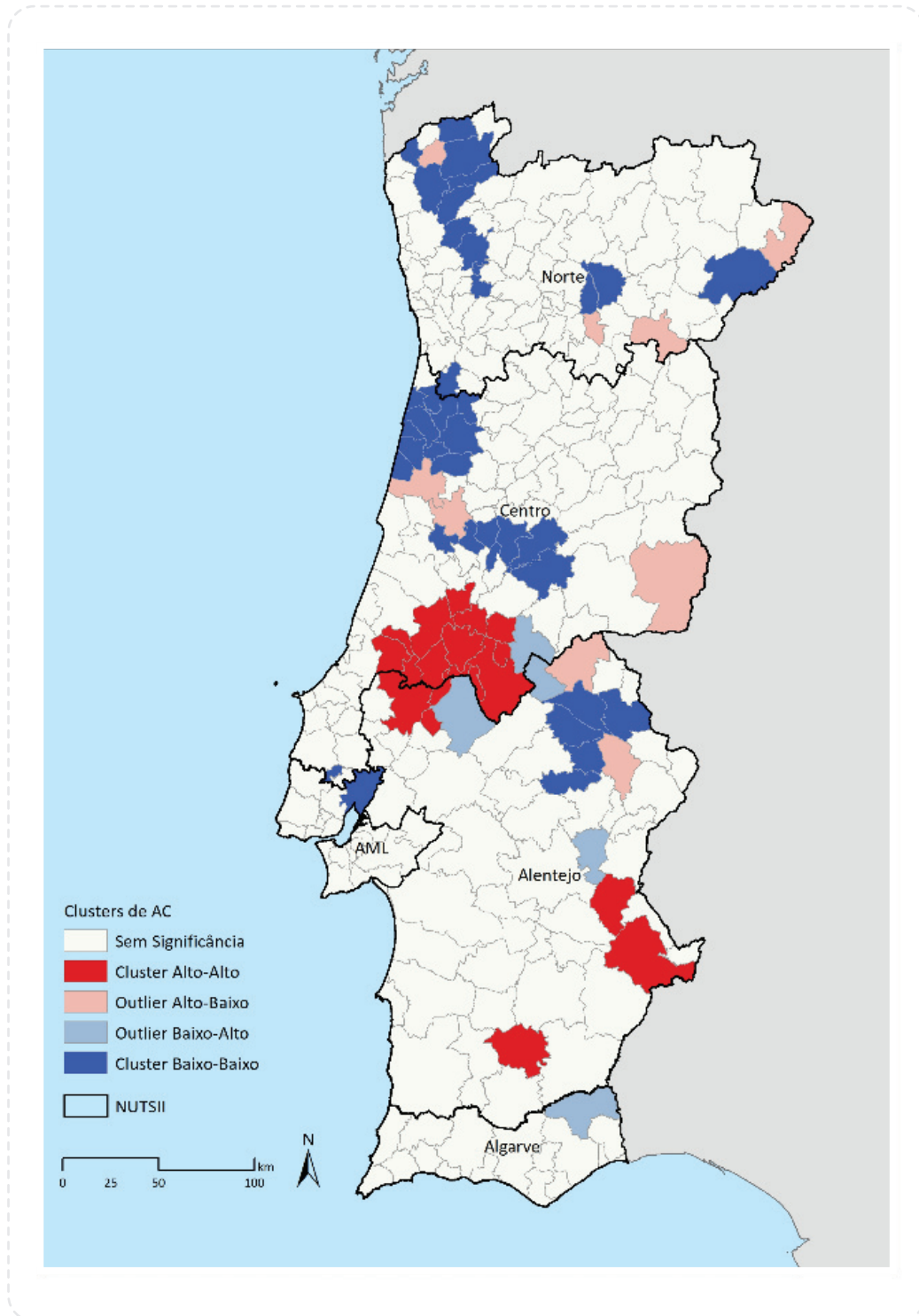
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2012



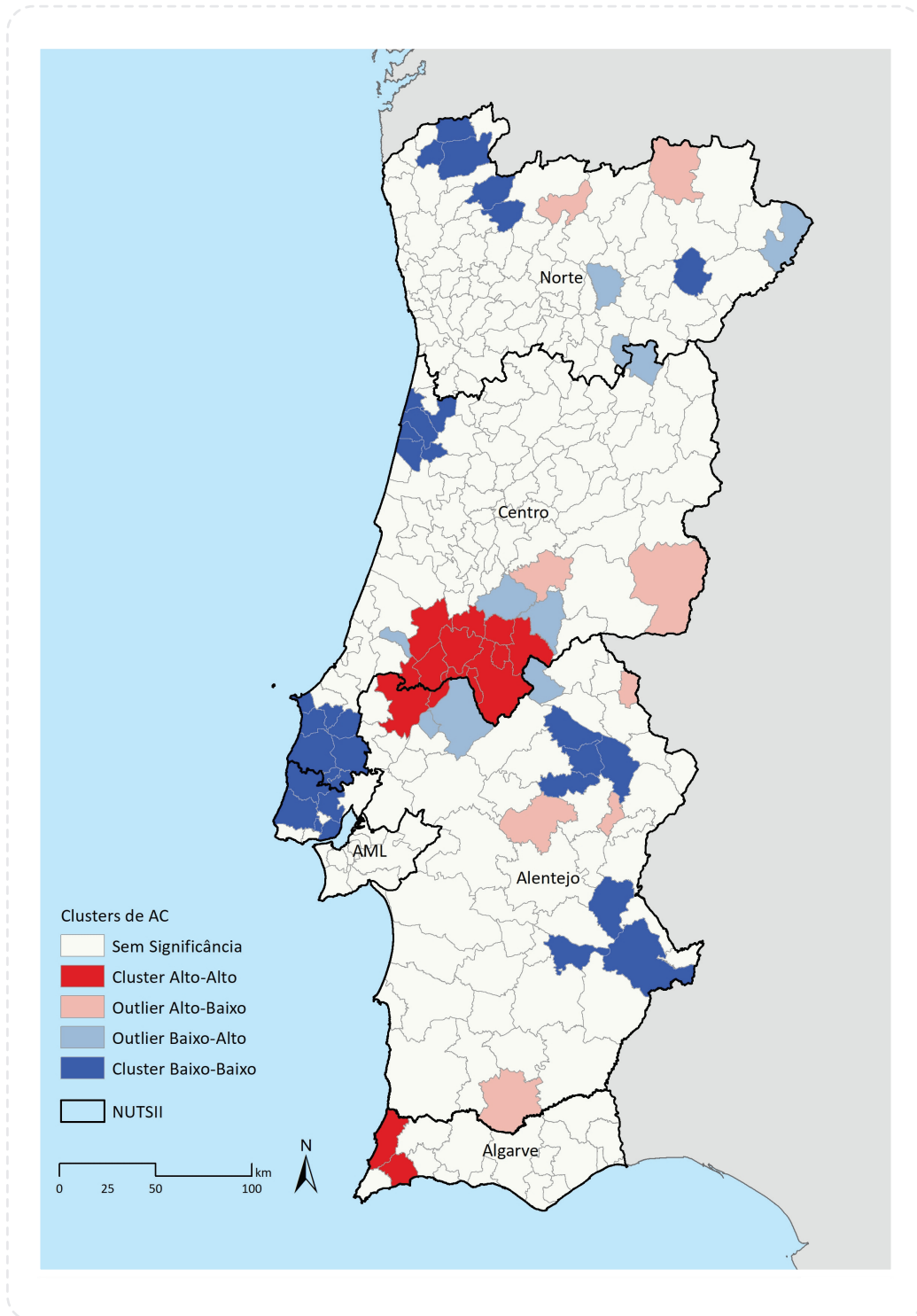
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2013



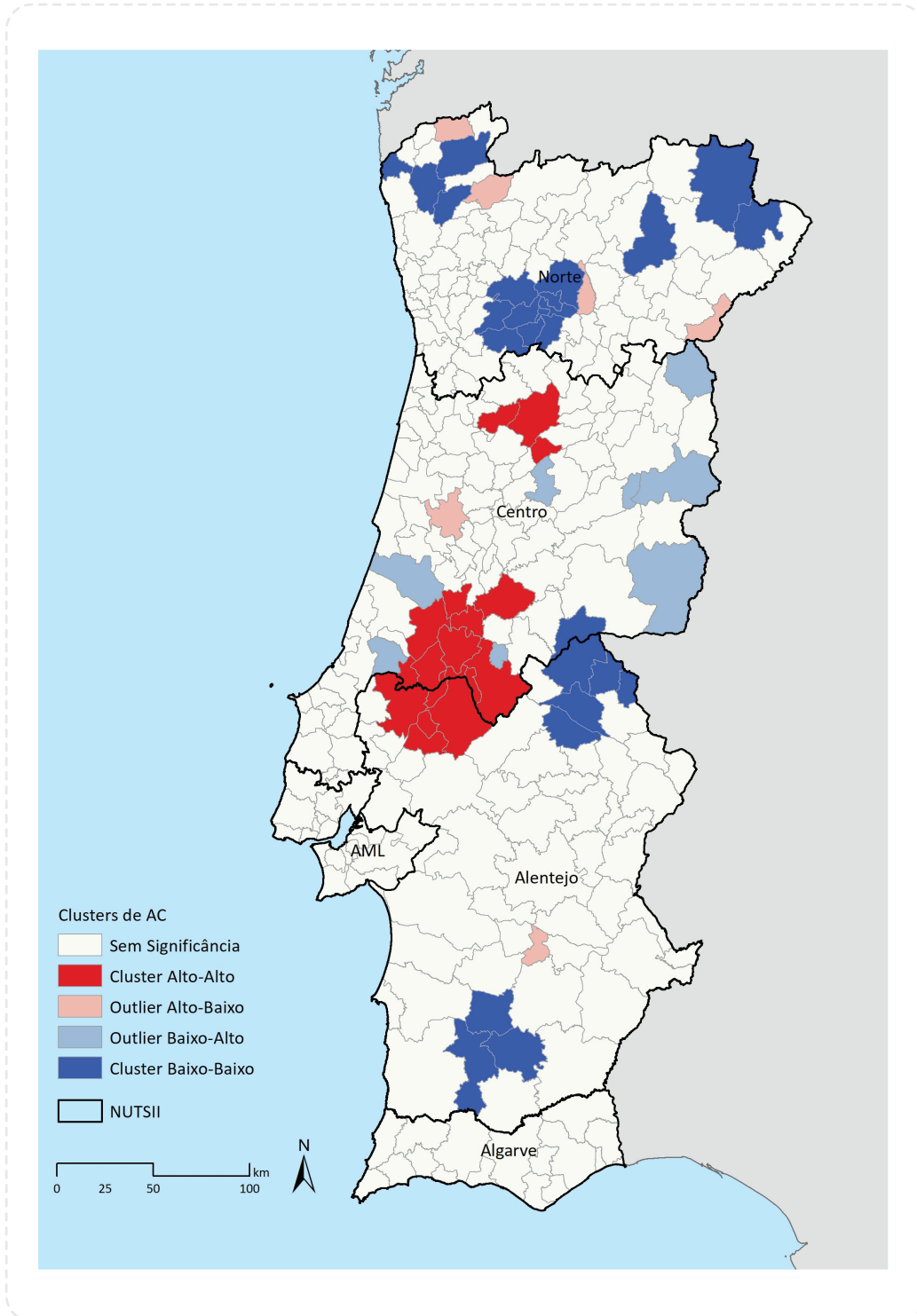
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2014



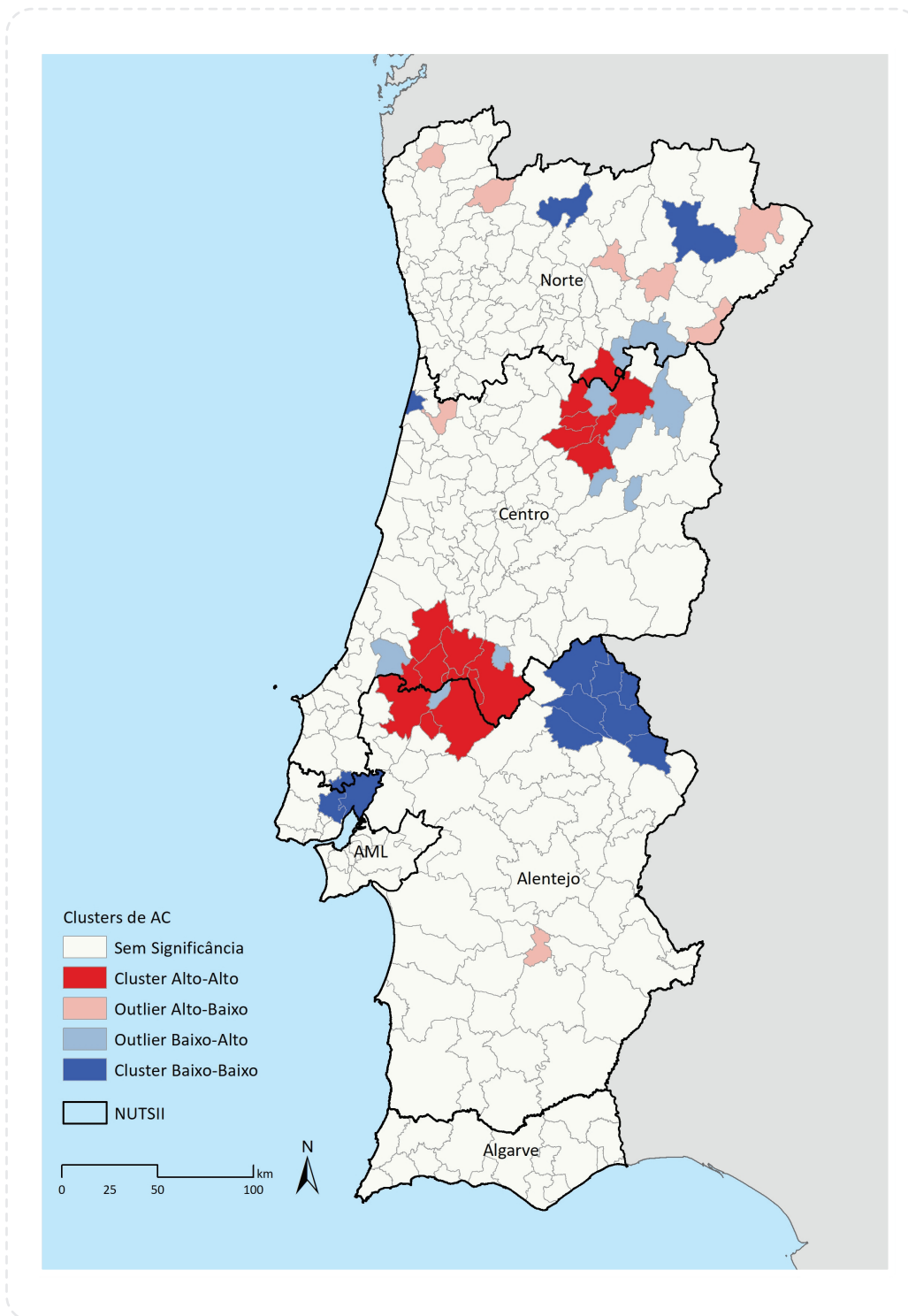
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2015



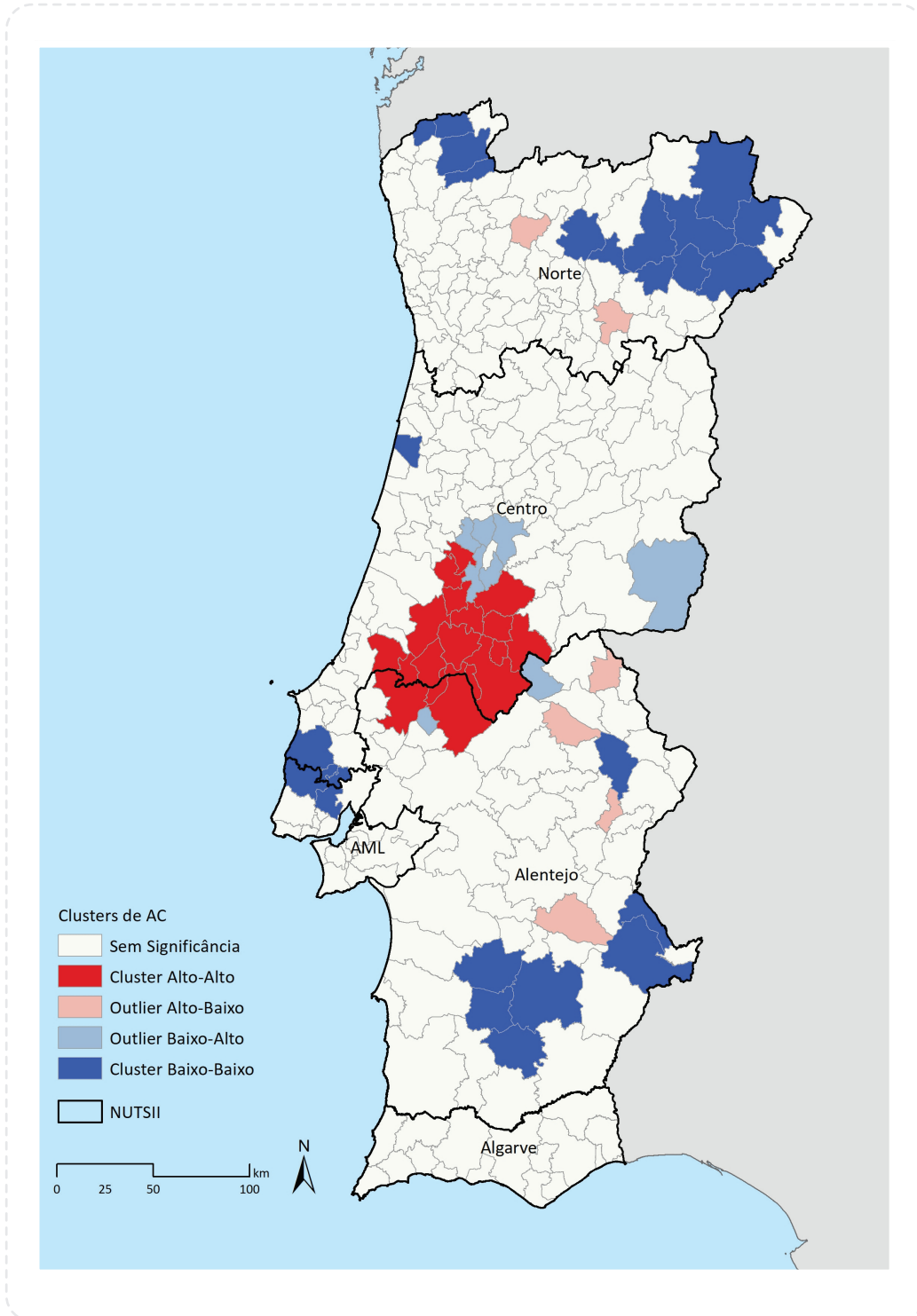
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2016



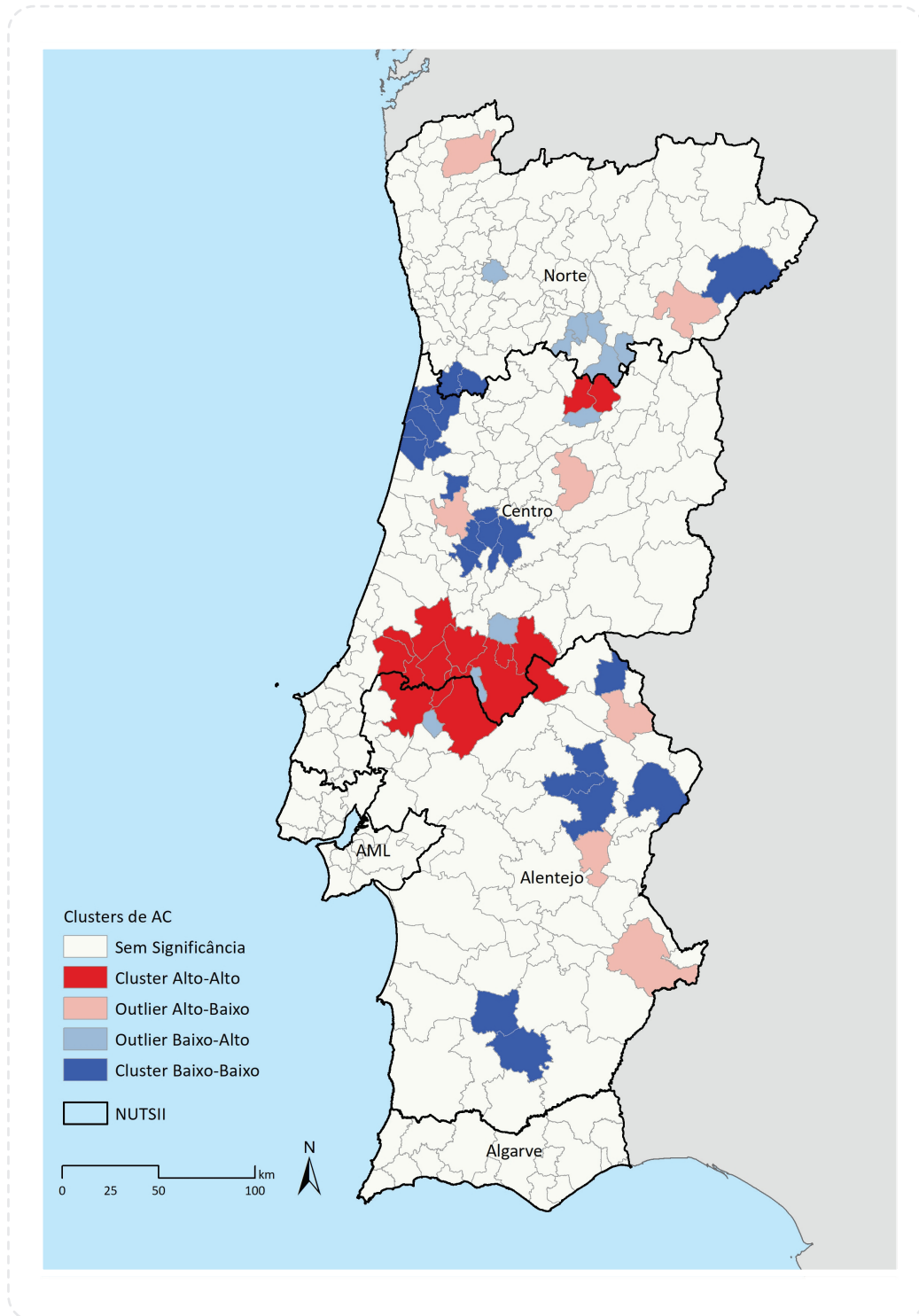
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2017



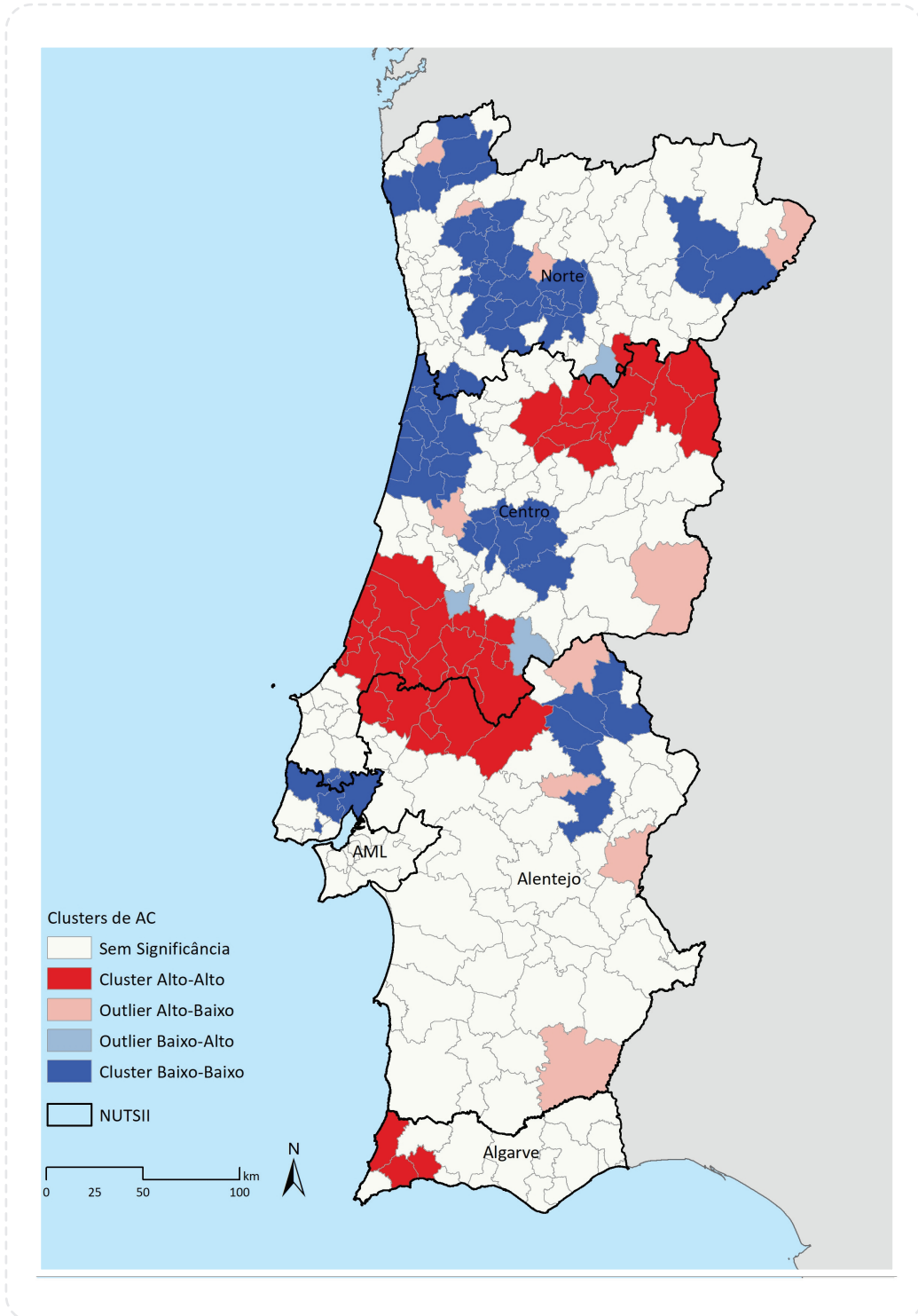
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2018



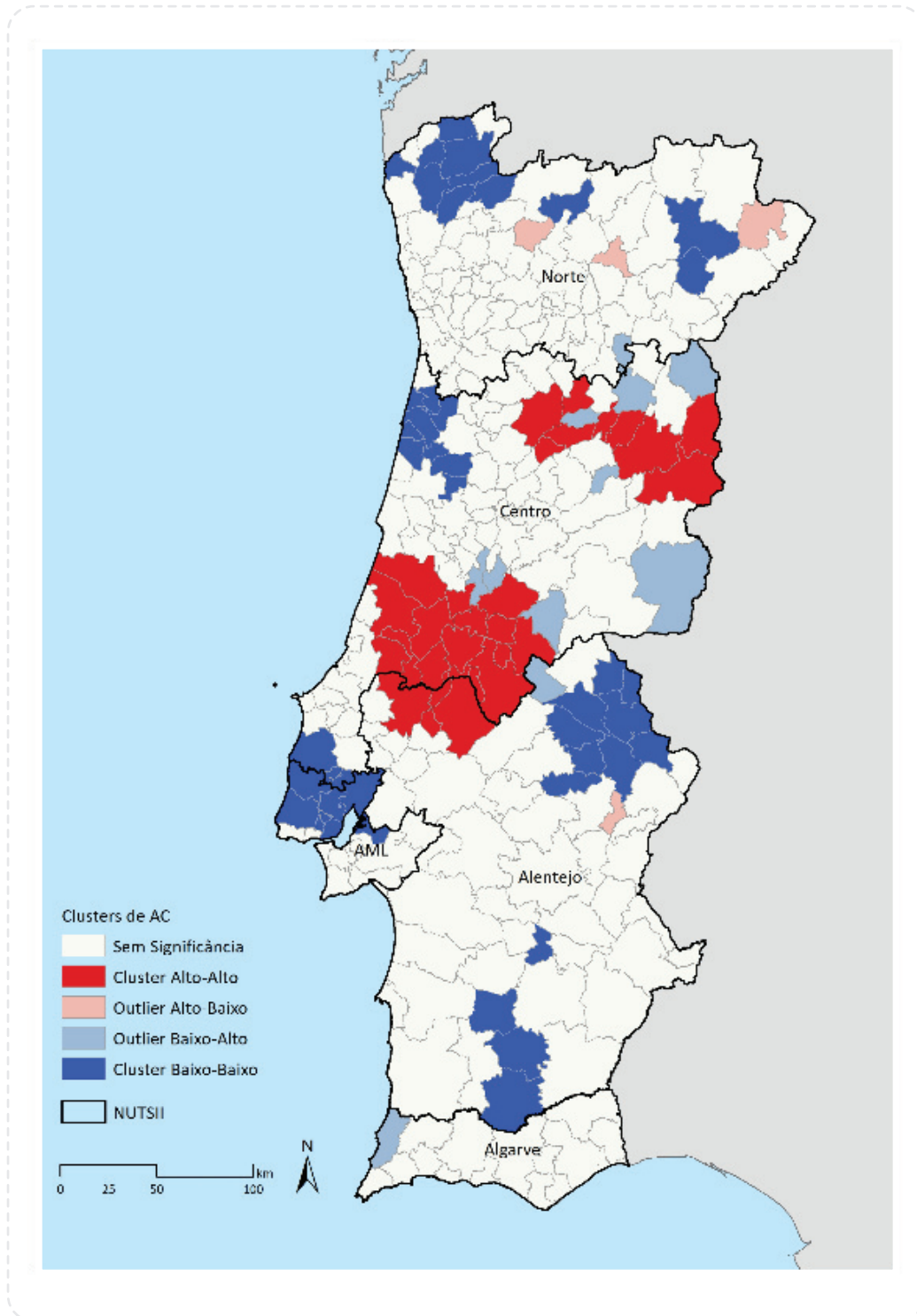
Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, em 2019



Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, entre 2011 e 2014



Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos)
nos Concelhos de Portugal Continental, entre 2015 e 2019



Prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por grande grupo, de acordo com a CID10, em Portugal e nas sete regiões geográficas (NUTS II), entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Anexo II – Comparação entre os dados observados a nível nacional e as sete regiões demográficas (NUTS II)

2011-2019		Portugal	Região Norte	Região Centro	Área Metropolitana Lisboa
CID 10 – Classificação Internacional de Doenças e Causas de morte (Q00 – Q99)		Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central		16,7	19,5	17,4	14,5
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço		7,9	7,5	9,8	6,1
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas		45,2	42,4	72,9	28,4
Q30 - Q34 Aparelho respiratório		4,3	5,6	4,5	2,8
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina		6,8	5,8	8,5	6,5
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo		10,2	9,5	9,6	10,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital		11,6	9,8	16,5	8,7
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário		25,0	30,4	31,6	18,5
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético		32,8	28,6	45,6	25,2
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas		9,2	8,2	13,6	6,5
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas		31,7	39,6	31,5	26,3
2011-2019		Região Alentejo	Região Algarve	Região Autónoma da Madeira	Região Autónoma dos Açores
CID 10 – Classificação Internacional de Doenças e Causas de morte (Q00 – Q99)		Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000
Q00 - Q07 Sistema nervoso central		14,3	20,8	4,5	13,3
Q10 - Q18 Olhos, ouvido, face e pescoço		8,9	16,0	4,0	9,9
Q20 - Q26 - Anomalias cardíacas		61,0	60,2	22,7	49,7
Q30 - Q34 Aparelho respiratório		3,6	7,7	2,3	2,8
Q35 - Q37 Fendas labial e fenda palatina		6,4	9,3	3,4	9,0
Q38 - Q45 Anomalias congénitas do aparelho digestivo		12,1	13,6	9,6	14,2
Q50 - Q56 Anomalias congénitas do aparelho genital		13,3	18,6	5,1	23,2
Q60 - Q64 Anomalias congénitas do aparelho urinário		17,1	23,2	7,4	32,7
Q65 - Q79 Anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético		38,9	55,4	17,0	46,9
Q80 - Q89 Outras anomalias congénitas		10,7	16,0	4,5	13,7
Q90 - Q99 Anomalias cromossómicas		23,0	42,3	7,9	28,9

Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal e nas sete regiões geográficas (NUTS II), entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019	Portugal	Região Norte	Região Centro	AML	Região Alentejo	Região Algarve	RAM	RAA
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	%	%	%	%	%	%	%	%
Diagnóstico pré-natal	58,6	71,1	48,6	61,8	41,6	47,6	34,6	47,6
Ao nascer	23,2	16,0	22,5	24,4	35,1	38,0	46,9	33,1
Até 1 semana de vida	12,5	8,4	20,0	9,0	16,6	11,0	13,9	16,0
Entre 1 e 4 semanas de vida	3,7	2,2	7,2	2,5	4,4	2,0	3,9	2,3
Entre 1 mês e 12 meses	0,0	0,1	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Pós natal, idade desconhecida	0,6	0,2	0,1	0,4	0,1	0,3	0,8	0,0
Na autópsia	0,5	0,8	0,3	0,4	0,5	0,4	0,0	0,5
Desconhecido	0,9	1,3	1,3	1,4	1,7	0,7	0,0	0,5
Total	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
Primeiro exame pré-natal alterado	%	%	%	%	%	%	%	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	26,9	31,4	25,7	23,3	22,1	29,3	4,4	17,9
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	31,6	29,7	34,5	33,3	33,3	29,1	35,6	29,5
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	26,2	23,7	28,1	28,1	26,8	26,2	46,7	35,3
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	3,7	5,2	1,9	2,0	5,3	2,3	8,9	3,7
Rastreio bioquímico	5,7	6,3	5,1	6,7	5,6	5,4	0,0	4,7
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	4,0	2,2	3,7	5,2	6,9	7,7	4,4	3,2
NIPT	0,1	0,1	0,1	0,1	0,0	0,0	0,0	2,1
Outros testes positivos	1,4	1,3	0,8	1,3	0,0	0,0	0,0	3,7
Desconhecido	0,4	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Total	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

AML – Área Metropolitana de Lisboa; RAM – Região Autónoma da Madeira; RAA – Região Autónoma dos Açores.

Prevalência de Anomalias Congénitas (/10000 nascimentos) por idade materna, em Portugal e nas sete regiões geográficas (NUTS II), entre 2011 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas

2011-2019		Portugal	Região Norte	Região Centro	AML	Região Alentejo	Região Algarve	RAM	RAA
Grupo etário materno		Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000	Prevalência /10000
<=19		156,4	153,1	202,9	132,5	184,6	180,7	34,7	170,3
20-29		129,8	124,0	188,4	95,8	138,7	180,1	45,5	158,0
30-34		133,9	139,5	191,0	92,9	147,1	174,2	43,9	166,7
35-39		165,3	179,2	200,2	124,9	162,6	200,9	43,9	231,3
≥40		268,7	323,1	356,2	184,4	239,5	397,1	62,3	370,8

AML – Área Metropolitana de Lisboa; RAM – Região Autónoma da Madeira; RAA – Região Autónoma dos Açores.

Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados em Portugal e nas sete regiões geográficas (NUTS II), entre 2011 e 2019 ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a situação materna perante o trabalho e a naturalidade.

2011-2019		Portugal	Região Norte	Região Centro	AML	Região Alentejo	Região Algarve	RAM	RAA
Situação perante o trabalho		%	%	%	%	%	%	%	%
Ativa		58,4	58,3	60,2	58,3	57,4	56,0	37,7	59,4
Desempregada		10,3	9,4	10,3	11,0	16,6	6,2	11,5	9,3
Dona de casa		5,9	3,1	5,2	7,2	7,0	9,9	5,4	19,3
Estudante		2,1	1,4	1,8	3,0	2,8	1,2	0,8	3,8
Desconhecida		23,4	27,7	22,6	20,5	16,2	26,6	44,6	8,3
Total		100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
Naturalidade		%	%	%	%	%	%	%	%
Portuguesa		73,9	77,0	80,5	59,8	85,0	67,6	56,9	91,7
Estrangeira		10,4	3,6	6,5	23,3	7,0	21,3	1,5	1,5
Desconhecida		15,8	19,4	13,0	16,9	8,0	11,1	41,5	6,8
Total		100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

AML – Área Metropolitana de Lisboa; RAM – Região Autónoma da Madeira; RAA – Região Autónoma dos Açores.

Número de notificações e distribuição percentual dos casos notificados em Portugal e nas sete regiões geográficas (NUTS II), entre 2011 e 2019, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

2011-2019		Portugal	Região Norte	Região Centro	AML	Região Alentejo	Região Algarve	RAM	RAA
		%	%	%	%	%	%	%	%
Consumo de tabaco									
Sim		9,0	7,4	7,4	10,1	14,1	13,2	0,8	13,5
Não		73,7	69,8	80,5	71,6	73,2	72,5	90,0	74,2
Desconhecido		17,3	22,8	12,1	18,3	12,7	14,4	9,2	12,3
Total		100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
Consumo de álcool									
Sim		1,3	1,2	0,9	1,3	1,6	2,3	0,8	1,8
Não		82,5	76,9	88,5	81,0	87,2	83,6	94,6	87,2
Desconhecido		16,3	21,9	10,6	17,6	11,3	14,1	4,6	11,0
Total		100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
Consumo de drogas									
Sim		0,5	0,3	0,5	0,6	0,5	0,8	2,3	0,3
Não		86,6	83,3	90,9	84,0	92,1	87,2	97,7	91,0
Desconhecido		12,9	16,4	8,6	15,3	7,4	12,0	0,8	8,8
Total		100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	90,0	100,0

AML – Área Metropolitana de Lisboa; RAM – Região Autónoma da Madeira; RAA – Região Autónoma dos Açores.

Anexo III – Instrumento de notação para o registo de casos com anomalias congénitas no RENAC, utilizado entre 2011-2019



MINISTÉRIO DA SAÚDE
INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DR. RICARDO JORGE
Registo Nacional de Anomalias Congénitas



1- Centro [] [] 2 - Nº Local de Registo [] [] [] [] [] [] [] [] 3 - Data de Nascimento (Feto/RN) [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []
a a a a m m d d

Feto / RN		
<p>4 - Local de nascimento:</p> <p><input type="checkbox"/> Hospital <input type="checkbox"/> Outro</p> <p><input type="checkbox"/> Domicílio <input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>5 - Sexo:</p> <p><input type="checkbox"/> Masculino <input type="checkbox"/> Ambíguo</p> <p><input type="checkbox"/> Feminino <input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>6 - Nascimento:</p> <p><input type="checkbox"/> Simples <input type="checkbox"/> Quádruplo</p> <p><input type="checkbox"/> Duplo <input type="checkbox"/> Mais de quatro</p> <p><input type="checkbox"/> Triplo <input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>7 - A gestação terminou em:</p> <p><input type="checkbox"/> Aborto espontâneo (< 20 semanas)</p> <p><input type="checkbox"/> Interrupção de gravidez</p> <p><input type="checkbox"/> Feto-morto</p> <p><input type="checkbox"/> Nado-vivo</p> <p><input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>8 - Peso ao nascer: [] [] [] [] g</p> <p>9 - Nº de Fetos/RN malformados (em gravidez múltipla):</p> <p><input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4</p> <p><input type="checkbox"/> Mais de 4 <input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>10 - Data do último período menstrual:</p> <p>[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] a a a a m m d d</p> <p>11 - Idade gestacional em semanas:</p> <p>[] [] <input type="checkbox"/> Por amenorreia</p> <p><input type="checkbox"/> Por ecografia</p> <p>12 - Quando foi identificada a 1ª anomalia:</p> <p><input type="checkbox"/> Diagnóstico pré-natal I.G. [] []</p> <p><input type="checkbox"/> Ao nascer</p> <p><input type="checkbox"/> Até 1 semana de vida</p> <p><input type="checkbox"/> Entre 1 e 4 semanas de vida</p> <p><input type="checkbox"/> Na autópsia</p> <p><input type="checkbox"/> Desconhecido</p>	<p>13 - Estado do Feto/RN quando foi identificada a 1ª anomalia:</p> <p><input type="checkbox"/> Vivo</p> <p><input type="checkbox"/> Morto</p> <p><input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>14 - 1º Exame pré-natal alterado:</p> <p><input type="checkbox"/> Ecografia IG < 14 semanas</p> <p><input type="checkbox"/> Ecografia 14 - 22 semanas</p> <p><input type="checkbox"/> Ecografia > 22 semanas</p> <p><input type="checkbox"/> Ecografia IG desconhecida</p> <p><input type="checkbox"/> Rastreo bioquímico</p> <p><input type="checkbox"/> Amniocentese / Biópsia de vilosidades</p> <p><input type="checkbox"/> Outros testes positivos</p> <p><input type="checkbox"/> Sem resultados alterados</p> <p><input type="checkbox"/> Desconhecido / Não fez exames</p> <p>15 - Especifique outros testes:</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>16 - Resultados morfológicos:</p> <p>16.1 - Ecografia obstétrica:</p> <p><input type="checkbox"/> Realizou no 1ºT (11-13s+6d) e 2ºT (18-22s)</p> <p><input type="checkbox"/> Realizou no 1ºT mas não no 2ºT</p> <p><input type="checkbox"/> Realizou no 2ºT mas não no 1ºT</p> <p><input type="checkbox"/> Não realizou no 1ºT nem no 2ºT</p> <p><input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>16.2 - Outros exames morfológicos:</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>17 - Colheita de produtos fetais:</p> <p><input type="checkbox"/> Não proposta</p> <p><input type="checkbox"/> Proposta mas recusada</p> <p><input type="checkbox"/> Realizou por idade materna</p> <p><input type="checkbox"/> Realizou por presença de marcador ecográfico</p> <p><input type="checkbox"/> Realizou por rastreo bioquímico positivo</p> <p><input type="checkbox"/> Realizou por outra razão</p>	<p>18 - Técnica de colheita de produtos fetais:</p> <p><input type="checkbox"/> Biópsia de vilosidades</p> <p><input type="checkbox"/> Amniocentese</p> <p><input type="checkbox"/> Cordocentese</p> <p><input type="checkbox"/> Fetoscopia</p> <p>19 - Resultados laboratoriais:</p> <p>19.1 - Cariotipo Feto/RN:</p> <p><input type="checkbox"/> Sim - resultado normal</p> <p><input type="checkbox"/> Sim - resultado patológico</p> <p><input type="checkbox"/> Sim - resultado desconhecido</p> <p><input type="checkbox"/> Inconclusivo</p> <p><input type="checkbox"/> Não realizado</p> <p><input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>Resultado do cariotipo: _____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>19.2 - Outros resultados laboratoriais Feto/RN:</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>_____</p> <p>20 - Sobrevivência além de 1 semana:</p> <p><input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>21 - Data da morte:</p> <p>[] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] a a a a m m d d</p> <p>22 - Autópsia:</p> <p><input type="checkbox"/> Sim - resultado conhecido</p> <p><input type="checkbox"/> Sim - resultado desconhecido</p> <p><input type="checkbox"/> Não realizada</p> <p><input type="checkbox"/> Feto macerado</p> <p><input type="checkbox"/> Desconhecido</p>

Enviar para:
Dr. Carlos Matias Dias
RENAC - DEPI/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

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 - Toxicod dependência 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	
<input type="checkbox"/> Sim, especifique _____	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> 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 - DEPI/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 IV – Quando isoladas, não devem ser registadas as seguintes anomalias (segundo os critérios de qualidade do EUROCAT)

CABEÇA	Código CID 10
Dolicocefalia	Q67.2
Plagiocefalia – cabeça assimétrica	Q67.3
3ª fontanela	----
Face assimétrica	Q67.0

PESCOÇO	Código CID 10
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

OLHOS	Código CID 10
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

MÃOS	Código CID 10
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)	----

PAVILHÕES AURICULARES	Código CID 10
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

PÉ E PERNA	Código CID 10
Sindactilia do 2º e 3º dedo	----
Espaçamento entre os dedos (1º e 2º dedos)	----
1º dedo curto	----
Hipertrofia e alargamento das unhas	Q84.5
Calcâneo 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

BOCA	Código CID 10
Freio sub-lingual	----
Macrostoma	Q18.4
Microstoma	Q18.5
Macroqueilia	Q18.6
Microqueilia	Q18.7
Anquiloglossia	Q38.1
Macroglossia	Q38.2

PELE	Código CID 10
Hemangioma (com localização que exclua face ou pescoço)	----
Lesões cutâneas com superfície <4cm ² (nevus, angiomas,...)	Q82.5,Q82.50,Q82.51
Linfangioma; Angioma	----
Lanugo persistente	----
Mancha mongólica	Q82. 52
Mamilos ectópicos	----
Mamilos supranumerários	Q83. 3

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

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

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

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

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

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

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

OUTROS	Código CID 10
Anomalias congénitas não especificadas	Q89.9

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



_Departamento de Epidemiologia

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

Tel.: (+351) 217 526 404

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

www.insa.pt