

\_título:

# Registo Nacional de Anomalias Congénitas

\_subtítulo

## Relatório 2014-2015

\_edição:

INSA, IP

\_autores: Departamento de Epidemiologia

Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias

\_local / data:

Lisboa

Dezembro 2017



Instituto **Nacional de Saúde**  
Doutor Ricardo Jorge



Catálogo na publicação:

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP

Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2014-2015 / Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias. - Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2017. - 47 p. : il.

ISBN: 978-989-8794-46-8 (ebook)

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2017.

**Título:** Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2014-2015

**Autores:** Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias, Colaboração de Rita Roquette  
(Departamento de Epidemiologia)

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

**Coleção:** Relatórios científicos e técnicos

**Coordenação técnica editorial:** Elvira Silvestre

**Composição gráfica:** Francisco Tellechea

Lisboa, dezembro 2017

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

RENAC





Instituto **Nacional de Saúde**  
Doutor Ricardo Jorge



*Instituto Nacional de Saúde*  
*Doutor Ricardo Jorge, IP*

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

\_título:

# Registo Nacional de Anomalias Congénitas

\_subtítulo

## Relatório 2014-2015

\_edição:  
INSA, IP

\_autores: Departamento de Epidemiologia

Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias

\_local / data:  
Lisboa  
Dezembro 2017



## Registo Nacional de Anomalias Congénitas – Centros e notificadores em 2014-2015

### Centro: Abrantes

Dra. Estela Sousa - Centro Hospitalar Médio Tejo, EPE  
- Serviço de Obstetrícia

### Centro: Almada

Dra. Maria Margarida Cabral - Hospital Garcia da Orta  
- Serviço de Pediatria

Dra. Antónia Santos - Hospital Garcia da Orta - Serviço  
de Obstetrícia

### Centro: Angra do Heroísmo

Dra. Luísa Silveira - Hospital do Santo Espírito da Ilha  
Terceira - Cuidados Especiais Pediátricos/Neonatologia

### Centro: Barreiro

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

Dra. Maria de Lurdes Pinho - Centro Hospitalar  
Barreiro Montijo - Serviço de Obstetrícia

### Centro: Beja

Dra. Sónia Garcês - Hospital José Joaquim Fernandes,  
SA - Serviço de Pediatria

Dra. Maria José Janeiro - Hospital José Joaquim  
Fernandes, SA - Serviço de Obstetrícia

### Centro: Bissaya Barreto (Maternidade)

Dra. Ana Isabel Reis; Dra. Eulália Galhano;  
Enfª Cristina Pita - Centro Hospitalar Universidade  
Coimbra - Maternidade Bissaya Barreto - Serviço de  
Obstetrícia B

Dra. Fátima Negrão - Centro Hospitalar Universidade  
Coimbra - Maternidade Bissaya Barreto - Serviço de  
Neonatologia

### Centro: Braga

Enfª. Ludovina Barreiros - Hospital de S. Marcos -  
Serviço de Obstetrícia - Unidade de Medicina Fetal -  
Diagnostico Pré-natal

### Centro: Caldas da Rainha

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

### Centro: Cascais

Dra. Maria del Rosário Sossai - Hospital de Cascais  
Dr. José De Almeida - Serviço de Pediatria

### Centro: Castelo Branco

Dra. Almerinda Silva - Hospital Amato Lusitano - Serviço  
de Pediatria

### Centro: Covilhã

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

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

### Centro: CUF Descobertas

Dra. Ana Rodrigues - Hospital CUF Descobertas-  
Unidade de Neonatologia

### Centro: Estefânia

Dr. Daniel Virella - Hospital D. Estefânia - Unidade  
Cuidados Intensivos Neonatais

### Centro: Évora

Dra. Sónia Antunes - Hospital do Espírito Santo -  
Serviço de Pediatria

### Centro: Faro

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

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

### Centro: Funchal

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

### Centro: Guarda

Dr. António Figueira Mendes e Enfª Nélia Faria -  
Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE - Hospital  
Sousa Martins

### Centro: Guimarães

Dra. Andreia Costa - Centro Hospitalar do Alto Ave -  
Hospital da Senhora da Oliveira - Serviço de Pediatria

Dra. Adosinda Rosmaninho - Centro Hospitalar do Alto  
Ave - Hospital da Senhora da Oliveira - Serviço de  
Obstetrícia

### Centro: Júlio Diniz (Maternidade)

Dra. Maria Céu Mota - Centro Hospitalar do Porto -  
Maternidade Júlio Diniz - Cuidados Intensivos Neonatais e  
Pediátricos

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

**Centro: Leiria**

Dr. João do Agro - Hospital Santo André - Serviço de Pediatria

**Centro: Loures**

Dra. Fernanda Melo - Serviço de Neonatologia

Dra. Mariana Torgal - Hospital Beatriz Ângelo - Serviço de Obstetrícia/CDPN

**Centro: Maternidade Alfredo da Costa**

Dra. Helena Ramos - Maternidade Alfredo da Costa - Serviço Pediatria

**Centro: Matosinhos**

Dra. Paula Noite e Dra. Cláudia Ferrez - Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano - Serviço de Neonatologia

Dra. Fátima Soares - Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano - Serviço de Obstetrícia - Diagnóstico Pré-natal

**Centro: Ponta Delgada**

Dra. Maria Fernanda Gomes - Hospital do Divino Espírito Santo - Serviço de Pediatria/ Unidade Neonatologia

Dr. André Forjaz de Sampaio - Hospital do Divino Espírito Santo - Serviço de Obstetrícia

**Centro: Portimão**

Dra. Angelina Calado - Centro Hospitalar do Algarve - Hospital do Barlavento Algarvio - Serviço de Pediatria

**Centro: Póvoa Varzim/Vila do Conde**

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

**Centro: Hospital Fernando da Fonseca**

Dra. Benvinda Morais - Hospital Fernando da Fonseca - Serviço Pediatria/ Neonatologia

**Centro: Hospital S. Francisco Xavier**

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

Dra. Rita Mamede - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental - Serviço de Obstetrícia

**Centro: Hospital S. João**

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

Dra. Manuela Rodrigues e Dra. Filipa Flor de Lima - Centro Hospitalar S. João - Hospital S. João - Serviço de Pediatria

**Centro: Hospital do SAMS**

Enfª. Paula Vicente - Hospital do SAMS- Serviço de Obstetrícia

Dra. Antónia Almeida - Hospital do SAMS - Serviço de Neonatologia

**Centro: Santarém**

Dra. Alda Luís e Dra. Paula Barroso - Hospital Distrital de Santarém- Serviço de Obstetrícia

Dra. Isabel Santa Marta - Hospital Distrital de Santarém - Serviço de Pediatria

**Centro: Setúbal**

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

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

**Centro: Hospital Santa Maria**

Dra. Juliette Dupont - Hospital de Santa Maria - Serviço de Genética

**Centro: Viana Castelo**

Dra. Carla Dias - Unidade Local Saúde Alto Minho - Hospital de Santa Luzia - Serviço de Pediatria

**Centro: Vila Nova Famalicão**

Dra. Mª Manuel Torrão - Centro Hospitalar do Medio Ave-Unidade Vila Nova de Famalicão - Serviço de Obstetrícia

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

**Centro: Vila Nova Gaia**

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

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

**Centro: Vila Real**

Dr. Juan Calviño Cabezas - Centro Hospitalar Trás-Os-Montes e Alto Douro - Serviço de Pediatria

Dra. Zélia do Carmo Nunes - Centro Hospitalar Trás-Os-Montes e Alto Douro - Serviço Obstetrícia

**Centro: Viseu**

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

# Índice

Lista de abreviaturas e siglas .....	6
Índice de tabelas .....	7
Índice de figuras .....	9
1. Introdução .....	11
2. Materiais e métodos .....	15
3. Resultados .....	19
3.1 Características gerais dos casos com anomalias congénitas .....	21
3.2 Distribuição dos casos com anomalias congénitas por área geográfica .....	25
3.3 Distribuição da prevalência de anomalias congénitas por grande grupo de anomalias .....	26
3.3.1 Anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central .....	26
3.3.2 Anomalias congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço .....	27
3.3.3 Anomalias congénitas do Aparelho Circulatório .....	29
3.3.4 Anomalias congénitas do Aparelho Respiratório .....	30
3.3.5 Fenda Labial e Fenda Palatina .....	31
3.3.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo .....	32
3.3.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital .....	33
3.3.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário .....	34
3.3.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético .....	35
3.3.10 Outras anomalias congénitas .....	37
3.3.11 Anomalias cromossômicas .....	38
3.4 Comparação dos dados nacionais com o EUROCAT .....	39
3.5 Características sociodemográficas maternas e paternas .....	40
3.5.1 Características maternas .....	40
3.5.2 Características paternas .....	41
Destaques .....	43
Referências bibliográficas .....	44
Anexo – Questionário epidemiológico do RENAC .....	45

## Lista de abreviaturas e siglas

AC	Anomalias Congénitas
CID 10	Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão
DPN	Diagnóstico Pré-Natal
EUROCAT	<i>European Surveillance of Congenital Anomalies</i>
IG	Idade de gestação
INE	Instituto Nacional de Estatística
INSA	Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
IMG	Interrupção médica da gravidez
RN	Recém-nascido
RENAC	Registo Nacional de Anomalias Congénitas
SNC	Sistema Nervoso Central



## Índice de tabelas

<b>Tabela 1</b> – Número de notificações e prevalência de casos com anomalias congénitas, nos anos de 2014 e 2015,.....	21
notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	
<b>Tabela 2</b> – Número de notificações e percentagem de casos com anomalias congénitas, de acordo com o.....	22
local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	
<b>Tabela 3</b> – Número de notificações e percentagem de casos com anomalias congénitas de acordo com o.....	23
momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	
<b>Tabela 4</b> – Número de notificações e percentagem de casos com anomalias congénitas, de acordo com a.....	24
realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	
<b>Tabela 5</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central por 10000.....	26
nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 6</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço por 10000.....	28
nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 7</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho circulatório por 10000 nascimentos,.....	29
de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 8</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho respiratório por 10000 nascimentos,.....	30
de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 9</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato,.....	31
por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 10</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho digestivo por 10000 nascimentos, de.....	32
acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 11</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho genital por 10000 nascimentos, de.....	33
acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 12</b> – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho urinário por 10000 nascimentos, de.....	34
acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013	
<b>Tabela 13</b> –Número total e prevalência de anomalias congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético.....	36
por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013	

<b>Tabela 14</b> – Número total e prevalência de Outras anomalias congénitas por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013	37
<b>Tabela 15</b> – Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013	38
<b>Tabela 16</b> – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015, de acordo com a idade da mãe, situação perante o emprego e estado migratório	41
<b>Tabela 17</b> – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015, de acordo com a idade do pai, situação perante o emprego	42

## Índice de figuras

<b>Figura 1</b> – Evolução anual da prevalência de casos com anomalias congénitas, nos anos de 1997 a 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	21
<b>Figura 2</b> – Prevalência de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas	25
<b>Figura 3</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	27
<b>Figura 4</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	27
<b>Figura 5</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas dos olhos, ouvido, face e pescoço, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	28
<b>Figura 6</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas dos olhos, ouvido, face e pescoço, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.	28
<b>Figura 7</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho circulatório, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	30
<b>Figura 8</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho circulatório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	30
<b>Figura 9</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	31
<b>Figura 10</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	31
<b>Figura 11</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do grupo das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	32
<b>Figura 12</b> – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	32
<b>Figura 13</b> – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	33
<b>Figura 14</b> – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015	33

- Figura 15** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, ..... 34 de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 16** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, ..... 34 de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 17** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho urinário, ..... 35 de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 18** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho urinário, ..... 35 de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 19** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas e deformações ..... 36 do sistema músculo-esquelético de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 20** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas e deformações do ..... 36 sistema músculo-esquelético, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 21** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras anomalias congénitas de acordo com ..... 38 resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 22** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras anomalias congénitas, de acordo com ..... 38 a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 23** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas de acordo com ..... 39 resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 24** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, de acordo com ..... 39 a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015
- Figura 25** – Distribuição da prevalência por grande grupo de anomalias congénitas, de acordo com a CID10, ..... 40 registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas e no EUROCAT, nos anos 2014 e 2015

①

# Introdução

---



Em 1985 a Portaria nº 834/85, de 5 de novembro, determina a criação do Centro de Estudos e Registo de Malformações (CERAC), integrado no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, com as competências para “*coordenar o registo de malformações e tratar a informação colhida*” e “*promover a realização de estudos epidemiológicos...*”. Após este primeiro passo, o Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) iniciou a sua atividade de forma ininterrupta em 1996, estando atualmente localizado no Departamento de Epidemiologia do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA) <sup>(1)</sup>.

O RENAC é um instrumento estratégico na vigilância das anomalias congénitas (AC) que ocorrem em Portugal e conta com a colaboração voluntária dos serviços de obstetrícia e de pediatria/neonatologia do país, tanto públicos como privados.

É um registo nosológico de base populacional que recebe notificações de casos de AC nascidos no Continente e nas Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira, com os seguintes objetivos:

- Fornecer informação essencial sobre a epidemiologia das AC em Portugal, nomeadamente a sua frequência e distribuição no espaço e no tempo;
- Manter um sistema de monitorização e vigilância que permita detetar novas exposições teratogénicas;
- Avaliar a efetividade de medidas de prevenção primária;

- Avaliar o impacto do diagnóstico pré-natal;
- Manter uma base de dados que permita a investigação na área das AC, disponível para os profissionais de saúde e a comunidade científica;
- Integrar a rede de registos europeus de anomalias congénitas (EUROCAT).

O RENAC participa na rede europeia de registos EUROCAT (*European Surveillance of Congenital Anomalies*) <sup>(2)</sup>, através dos registos dos casos cujas mães residem nas regiões localizadas a sul do rio Tejo. Esta rede, principal fonte de informação sobre a epidemiologia das AC na Europa, é constituída por um conjunto de registos de base populacional e utiliza diversas fontes de informação para obter dados de elevada qualidade, tanto em termos de detalhe de informação clínica e demográfica, como de diagnóstico. Esta colaboração permite ao RENAC implementar em Portugal os mesmos critérios de qualidade e de diagnóstico utilizados pelos parceiros europeus, para além da colaboração em estudos de investigação multicêntricos.

Os dados do RENAC têm sido publicados periodicamente, estando disponíveis todos os relatórios em versão eletrónica, no Repositório Científico do INSA <sup>(3)</sup>.

Na persecução dos objetivos referidos anteriormente, o presente relatório disponibiliza os dados recolhidos pelo sistema de informação do RENAC, reportando os casos de anomalias que ocorreram no período compreendido entre janeiro de 2014 e dezembro de 2015.





②

# Materiais e métodos

---



Nos anos 2014 e 2015, as principais fontes de informação foram os serviços de obstetrícia/DPN e pediatria/neonatologia referidos no início deste relatório, e que aceitaram colaborar no RENAC. A informação foi recolhida pelos serviços hospitalares e enviada, de forma anonimizada, para o registo central no Departamento de epidemiologia do INSA.

A notificação de casos de AC é realizada através de um suporte de notação onde são reportados os valores das variáveis em estudo. O questionário utilizado abrange diversas áreas (em anexo), entre as quais salientamos:

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

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

São notificadas ao RENAC todas as anomalias estruturais *major*, acompanhadas ou não de anomalias *minor*, e todas as anomalias cromos-

sómicas observadas nos recém-nascidos vivos (sempre que sejam detetadas até ao fim do período neonatal), nos fetos mortos com idade gestacional igual ou superior a 20 semanas e nos casos submetidos a interrupção médica da gravidez após diagnóstico de malformação congénita fetal, seguindo assim a metodologia recomendada pelo EUROCAT <sup>(4)</sup>.

São excluídos do RENAC todos os casos diagnosticados com defeitos metabólicos ou funcionais, as deformações ou lesões devidas a traumatismos durante o parto e as anomalias estruturais *minor*, quando isoladas de acordo com a lista fornecida a todos os centros notificadores. <sup>(5)</sup>.

Considera-se “anomalia isolada” qualquer anomalia *major*, quando seja a única a ser observada no feto ou no recém-nascido ou, quando acompanhada de uma anomalia *minor*. Considera-se “anomalia múltipla” a ocorrência de duas ou mais anomalias *major* não relacionadas entre si <sup>(4,5)</sup>.

No presente relatório foram considerados para análise os casos cujas mães residiram em Portugal durante, pelo menos, o período gestacional.

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

Os denominadores utilizados para o cálculo das prevalências são os valores publicados pelo Instituto Nacional de Estatística (INE) para os anos em estudo, que resultam do somatório do número de nascidos vivos com o número de fetos mortos <sup>(6)</sup>.



③

# Resultados

---



### 3.1 Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2014 e 2015 foram recebidas pelo RENAC 2853 notificações de casos com AC, o que resulta numa prevalência de 169,4 casos/10000 nascimentos para o total dos anos (Tabela 1).

A prevalência de casos de AC tem vindo a aumentar nos últimos anos (Figura 1) atingindo no ano de 2014 o valor mais elevado desde o início de funcionamento do RENAC, o que parece dever-se a uma maior cobertura da vigi-

lância efetiva de nascimentos a nível nacional. No entanto, apesar do esforço tanto dos notificadores hospitalares como da equipa central, os valores da prevalência continuam abaixo do valor mínimo estimado internacionalmente (200 casos/10000 nascimentos) <sup>(7)</sup>.

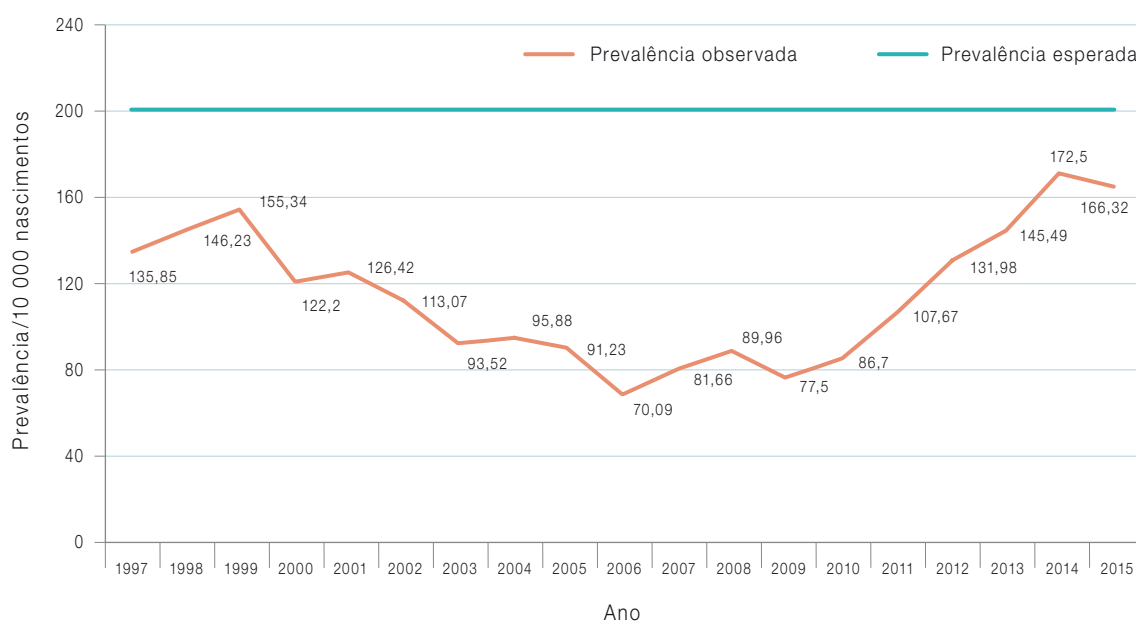
Nas tabelas 2-4 apresentam-se os resultados da notificação de casos com AC para os dois anos agora em estudo (2014 e 2015).

Dos resultados obtidos observa-se que 99,4% dos nascimentos com anomalias decorrem em

**Tabela 1** – Número de notificações e prevalência de casos com anomalias congénitas, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem anual (%)	Número de nascimentos*	Prevalência/ 10 000
2014	1426	50,7	82666	172,5
2015	1427	49,3	85797	166,3
Total	2853	100,0	168463	169,4

\* Fonte: Instituto Nacional de Estatística



**Figura 1** – Evolução anual da prevalência de casos com anomalias congénitas, nos anos de 1997 a 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

hospitais e 95,5% acontecem nos nascimentos simples. Em 61,7% dos nascimentos múltiplos (4,5%), apenas um dos fetos é portador de AC.

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 70,9% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal 26,6% dos progenitores opta pela interrupção médica da gravidez (IMG). Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (1,3%) ou o aborto espontâneo (1,2%), como se observa na [Tabela 2](#).

Entre os casos de AC notificados o sexo masculino foi o mais frequente (57,1%; 41,3%).

Em 58,9% dos casos notificados a identificação de pelo menos uma anomalia congénita acontece pela primeira vez na fase pré-natal ([Tabela 3](#)), estando a maioria dos fetos vivos nesta fase.

Em 52,4% das notificações recebidas, o primeiro exame pré-natal alterado é a ecografia obstétrica seguido do rastreio bioquímico (3,3%).

Em 68,1% dos casos notificados é realizada ecografia obstétrica no 1º e no 2º trimestre de gravidez, mas em 8,0% das notificações recebidas pelo RENAC não há informação em relação à realização destes exames ([Tabela 3](#)).

A presença de uma alteração ecográfica é o principal motivo para a realização de colheita de produtos fetais (26,1%) seguido do rastreio bioquímico positivo (5,0%).

**Tabela 2** – Número de notificações e percentagem de casos com anomalias congénitas, de acordo com o local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Local de nascimento	n	%
Hospital	2837	99,4
Domicílio	13	0,5
Outro	3	0,1
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>

Tipo de Nascimento	n	%
Gravidez simples	2724	95,5
Gravidez múltipla	129	4,5
■ Duplo	127	4,4
■ Triplo	2	0,1
<i>Numero de Malformados em gravidez múltipla</i>	129	
1	79	61,2
2	49	38,0
<i>Desconhecido</i>	1	0,8
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>

Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	2024	70,9
Interrupção de gravidez	758	26,6
Feto-morto	36	1,3
Aborto espontâneo	35	1,2
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>

Sexo	n	%
Masculino	1628	57,1
Feminino	1180	41,3
Ambíguo	10	0,4
Desconhecido	35	1,2
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>



**Tabela 3** – Número de notificações e percentagem de casos com anomalias congénitas de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	1679	58,9
Ao nascer	634	22,2
Até 1 semana de vida	353	12,4
Entre 1 e 4 semanas de vida	141	4,9
Na autópsia	18	0,6
Desconhecido	28	1,0
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>

Estado do Feto ou Recém-nascido quando da identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Vivo	2798	98,1
Morto	55	1,9
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>

Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Sem resultados alterados	1053	36,9
Ecografia IG < 14 semanas	515	18,1
Ecografia IG 14 - 22 semanas	452	15,8
Ecografia IG > 22 semanas	436	15,3
Ecografia IG desconhecida	92	3,2
Rastreio bioquímico	94	3,3
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	59	2,1
Outros testes positivos	23	0,8
Desconhecido / Não fez exames	129	4,5
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>

Realização de ecografia obstétrica	n	%
Realizou no 1º Trimestre e no 2º Trimestre	1983	68,1
Realizou no 1º Trimestre mas não no 2º Trimestre	489	18,0
Realizou no 2º Trimestre mas não no 1º Trimestre	115	4,1
Não realizou no 1º Trimestre nem no 2º Trimestre	50	1,8
Desconhecido	216	8,0
<b>Total</b>	<b>2853</b>	<b>100,0</b>

**Tabela 4** – Número de notificações e percentagem de casos com anomalias congénitas, de acordo com a realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Colheita Produtos Fetais	n	%
Não foi proposta	1683	59,0
Realizou devido a presença de marcador ecográfico	746	26,1
Realizou devido a rastreio bioquímico positivo	143	5,0
Realizou devido a idade materna	109	3,8
Proposta mas recusada	84	2,9
Realizou por outra razão	88	3,1
Total	2853	100,0

Técnica de colheita de produtos fetais	n	%
Amniocentese	797	73,4
Biópsia de vilosidades	279	25,6
Cordocentese	3	0,3
Fetoscopia	2	0,2
Desconhecido	6	0,5
Total	1086	100,0

Por outro lado, a idade materna é o motivo para a realização de um exame invasivo em 3,8% dos casos notificados.

Apesar de ter sido proposta pelo médico, esta colheita é recusada pelos progenitores em 2,9% das gravidezes com anomalia congénita.

A amniocentese, nos anos em estudo, é o exame invasivo mais frequentemente realizado (73,4%), seguido da biópsia de vilosidades coriônicas (25,6%). Em 0,5% dos casos notificados, apesar de estar assinalada uma técnica “desconhecida” (Tabela 4) foi, utilizada a biópsia de pele para realização de estudo cromossómico.

### 3.2 Distribuição dos casos com anomalias congénitas por área geográfica

A análise da distribuição geográfica dos nascimentos com pelo menos uma AC reportados ao RENAC durante os anos em estudo, de acordo com o local de residência da grávida durante a gestação, permite identificar alguns aglomerados de valores elevados em relação ao esperado estatisticamente, conforme ilustrado na Figura 2.

Através desta análise, observa-se um maior número de concelhos com uma prevalência de nascimentos com AC superior a 300 casos/10000 nascimentos, comparativamente ao observado para o período de 2011 a 2013. Este facto pode dever-se ao aumento do número de notificações enviadas ao RENAC ou, noutra perspetiva, estes valores podem estar associados à ocorrência de um reduzido número de nascimentos nesses concelhos, no período em análise. De facto, nos concelhos em que o número de casos e de nascimentos é pequeno, há uma maior tendência para o aparecimento de taxas com valores elevados <sup>(8)</sup>.

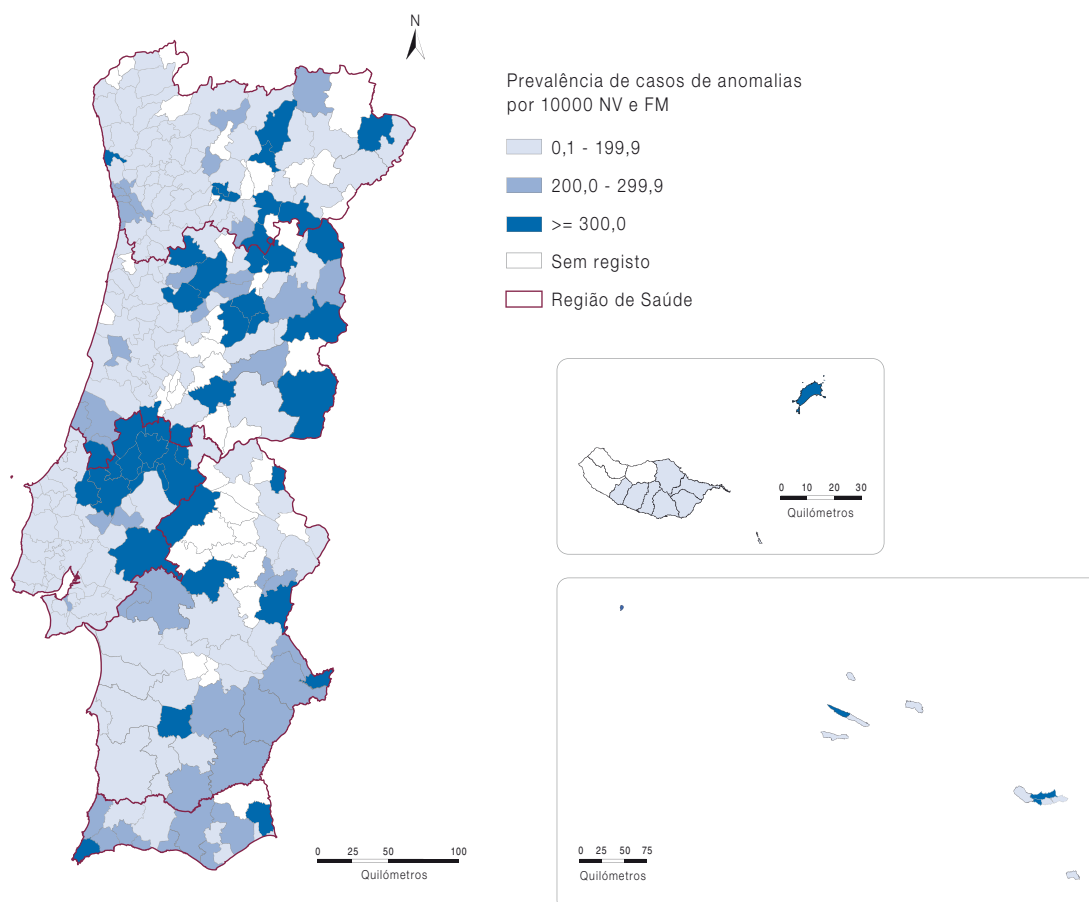


Figura 2 – Prevalência de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2014 e 2015, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Comparativamente a anos anteriores, observa-se também um maior número de concelhos sem registo de nascimentos com AC, o que pode estar relacionado com o decréscimo da natalidade em Portugal, no período em estudo.

A ocorrência destas alterações deve ser monitorizada e analisada com maior detalhe em estudos futuros, com o objetivo de confirmar quais os motivos que levaram ao seu aparecimento.

### 3.3 Distribuição da prevalência de anomalias congénitas por grande grupo de anomalias.

Neste subcapítulo descreve-se a distribuição das prevalências de AC em cada um dos grandes grupos de patologias, de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doen-

ças e causas de morte (CID 10) <sup>(9)</sup>. Nas tabelas 5-15 são apresentadas também as prevalências relativas aos anos de 2011 a 2013, de modo a permitir uma rápida comparação.

#### 3.3.1 Anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central

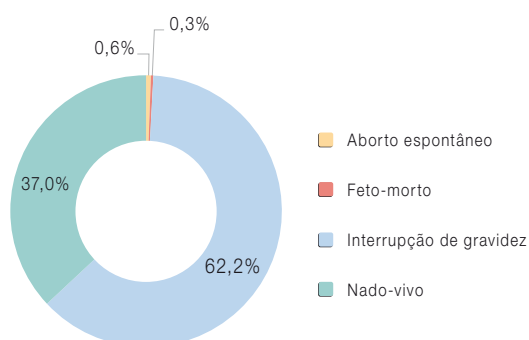
Nos anos 2014 e 2015 a prevalência de AC do Sistema Nervoso Central (SNC) é de 20,7 casos/10000 nascimentos, observando-se a presença de múltiplas anomalias do SNS ou em associação com AC de outros grupos, em 61,9% dos casos notificados.

A gravidez termina com o nascimento de uma criança viva, em 37% dos casos diagnosticados e registados com pelo menos uma AC do SNC, enquanto em 62,2% é assinalada a interrupção médica da gravidez como resultado da gestação.

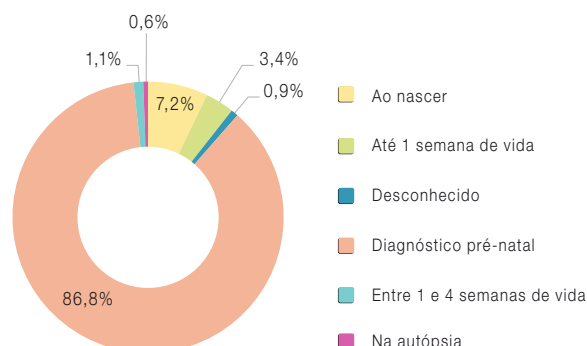
**Tabela 5** – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central				
Q00 - Q07 - Sistema Nervoso Central	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Defeitos do Tubo Neural (Q00,Q01, Q05)				
Q00 - Anencefalia e similares	44	12,6	2,6	1,8
Q01 - Encefalocelo	14	4,0	0,8	0,4
Q05 - Espinha Bífida	49	14,0	2,9	2,2
Q02 - Microcefalia	28	8,0	1,7	1,0
Q03 - Hidrocefalia congénita	65	18,6	3,9	2,8
Q04 - Outras AC do Cérebro	107	30,7	6,4	5,9
Q06 - Outras AC da medula espinal	2	0,6	0,1	0,3
Q07 - Outra AC do Sistema Nervoso Central	40	11,5	2,4	2,3
<b>Total</b>	<b>349</b>	<b>100,0</b>	<b>20,7</b>	<b>16,8</b>
AC Isolada	133	38,1		
AC Múltipla	216	61,9		

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



**Figura 3** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.



**Figura 4** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

Em 86,6% dos casos registados com anomalias deste grupo nosológico, pelo menos uma AC é diagnosticada na fase pré-natal e em 7,2% é diagnosticada no momento do nascimento.

A prevalência dos Defeitos do Tubo Neural (códigos CID 10: Q00, Q01 e Q05) é de 6,3 casos/10000 nascimentos nos anos em estudo, valor superior ao observado no período de 2011 a 2013 (4,4 casos/10000 nascimentos) <sup>(10)</sup>.

### 3.3.2 Anomalias congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço

Em 2014 e 2015 a prevalência das AC do grupo nosológico “olho, ouvido, face e pescoço” (CID10: Q10 a Q18) é de 15,8 casos/10000 nascimentos, registando-se a presença de múltiplas anomalias, deste grupo ou em associação com AC de outros grupos, em 83,5% dos casos notificados.

A gravidez termina com o nascimento de uma criança viva em 51,7% dos casos notificados com AC deste grupo nosológico e em 40,8%

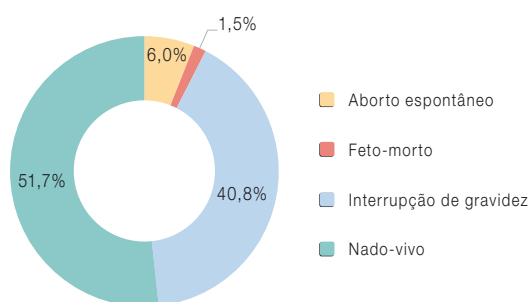
dos registos recebidos é assinalada a interrupção médica da gravidez.

Em 61,8% dos casos registados com estas patologias é detetada pelo menos uma AC na fase pré-natal, enquanto que em 25,1 % é diagnosticada no momento do nascimento.

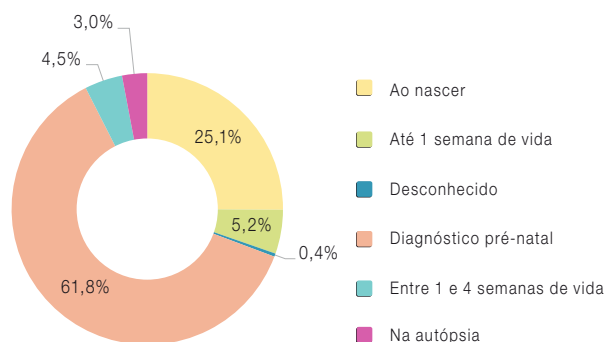
**Tabela 6** – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Anomalias congénitas dos Olhos, ouvido, face e pescoço				
Q10 – Q18 - Olhos, ouvido, face, pescoço	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q10 - AC das pálpebras, aparelho lacrimal e órbita	15	5,6	0,9	0,4
Q11 - Anoftalmia, microftalmia, macroftalmia	17	6,4	1,0	17
Q12 - AC do cristalino	9	3,4	0,5	0,3
Q13 - AC da câmara anterior do olho	4	1,5	0,2	0,4
Q14 - AC da câmara posterior do olho	2	0,7	0,1	0,4
Q15 - Outras AC do olho	12	4,5	0,7	0,5
Q16 - AC do ouvido com compromisso da audição	9	3,4	0,5	0,8
Q17 - Outras AC do pavilhão auricular	59	22,1	3,5	2,6
Q18 - Outras AC da face e do pescoço	47	17,6	2,8	1,8
D18.10 - Higroma quístico	49	18,3	2,9	1,2
K07.0 - Micrognatismo	44	16,5	2,6	2,3
<b>Total</b>	<b>267</b>	<b>100,0</b>	<b>15,8</b>	<b>11,4</b>
AC Isolada	44	16,5		
AC Múltipla	223	83,5		

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



**Figura 5** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas dos olhos, ouvido, face e pescoço, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015



**Figura 6** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas dos olhos, ouvido, face e pescoço, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.3.3 Anomalias congénitas do Aparelho Circulatório

A prevalência de AC do Aparelho circulatório é de 86,5 casos/10000 nascimentos no total dos anos em estudo, valor superior ao observado em 2011-2013 (63,6 casos/10000 nascimentos). A prevalência mais elevada de anomalias notificadas entre 2014 e 2015 é relativa a AC dos septos cardíacos (46,3 casos/10000 nascimentos), seguida das AC das grandes artérias (15,8 casos/10000 nascimentos).

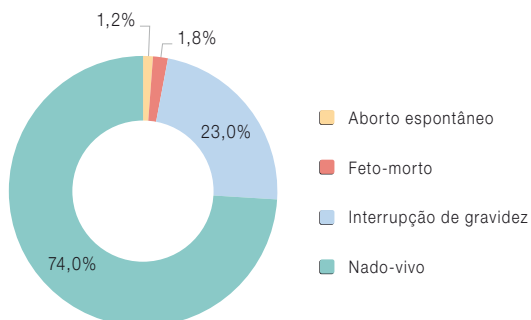
A gravidez termina com o nascimento de uma criança viva em 74,0% dos registos notificados ao RENAC, enquanto em 23,0% é assinalada a interrupção médica da gravidez.

Dos casos notificados 77,2% apresenta múltiplas anomalias, deste grupo ou em associação com AC de outros grandes grupos. Em 50,6% destes casos as AC são detetadas na fase pré-natal, 15,5% é diagnosticada ao nascer e em 25,7% de casos o diagnóstico aconteceu durante a primeira semana de vida.

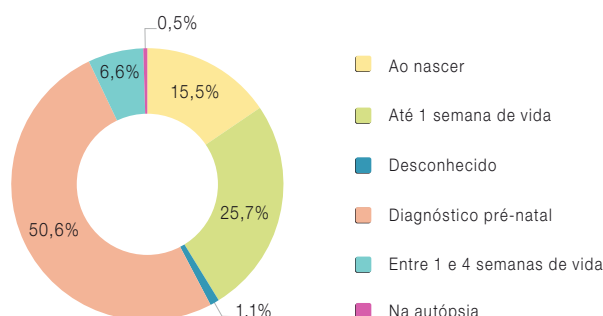
**Tabela 7** – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho circulatório por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Anomalias congénitas do Aparelho Circulatório				
Q20-Q28 - Aparelho Circulatório	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q20 - AC das câmaras e comunicações cardíacas	105	7,2	6,2	4,2
Q21 - AC dos septos cardíacos	780	53,5	46,3	37,4
Q22 - AC das válvulas pulmonar e tricúspide	85	5,8	5,0	4,0
Q23 - AC das válvulas aórtica e mitral	104	7,1	6,2	3,2
Q24 - Outras AC do coração	33	2,3	2,0	1,2
Q25 - AC das grandes artérias	267	18,3	15,8	8,8
Q26 - AC das grandes veias	17	1,2	1,0	1,9
Q27 - AC do sistema vascular periférico	30	2,1	1,8	1,8
P83 - Hidropsis fetal	34	2,3	2,0	1,3
Q28 - Outras AC do aparelho circulatório	3	0,2	0,2	0,4
<b>Total</b>	<b>1458</b>	<b>100,0</b>	<b>86,5</b>	<b>63,6</b>
AC Isolada	332	22,8		
AC Múltipla	1126	77,2		

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



**Figura 7** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.



**Figura 8** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.3.4 Anomalias congénitas do Aparelho Respiratório

Observa-se, uma prevalência de 6,2 casos/10000 nascimentos com AC do Aparelho respiratório nos anos 2014 e 2015, valor superior ao observado entre 2011 e 2103. Em 77,9% dos casos notificados são registadas múltiplas anomalias, deste grupo ou em associação com AC de outros grandes grupos.

A gestação termina com o nascimento de uma criança viva em 42,3% dos registos notificados ao RENAC e foi medicamente interrompida em 50,0% dos casos.

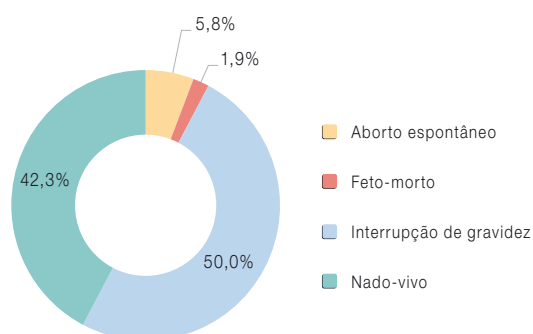
Pelo menos uma das AC é detetada na fase pré-natal em 78,8% das notificações recebidas pelo RENAC, enquanto que 10,6% é detetada no momento do nascimento.

**Tabela 8** – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho respiratório por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013.

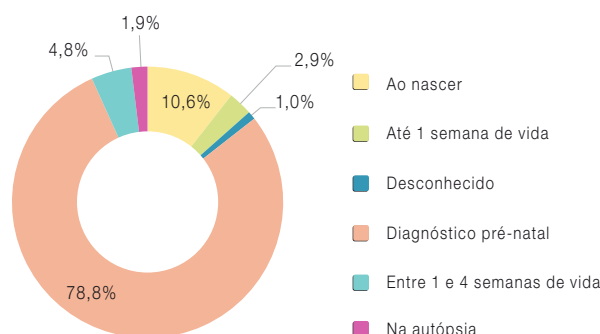
Anomalias congénitas do Aparelho respiratório				
Q30 - Q34 - Aparelho respiratório	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q30 - AC do nariz	12	11,54	0,7	0,8
Q31 - AC da laringe	18	17,31	1,1	0,6
Q32 - AC da traqueia e dos brônquios	1	0,96	0,1	0,3
Q33 - AC do pulmão	72	69,23	4,3	2,7
Q34 - Outras AC do aparelho respiratório	1	0,96	0,1	0,1
<b>Total</b>	<b>104</b>	<b>100,00</b>	<b>6,2</b>	<b>4,5</b>
AC Isolada	23	22,1		
AC Múltipla	81	77,9		

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





**Figura 9** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.



**Figura 10** – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.3.5 Fenda Labial e Fenda Palatina

A prevalência de AC do grupo das Fendas Labial e do Palato é de 7,7 casos/10000 nascimentos em 2014 e 2015, valor ligeiramente superior ao observado no período anterior.

Observa-se a presença de múltiplas anomalias, deste grupo ou em associação com AC de

outros grandes grupos, em 39,2% dos casos notificados, sendo pelo menos uma das AC detetada na fase pré-natal (62,3%) ou no momento do nascimento (30,0%).

Em 73,8% dos registos de AC deste grupo recebidos pelo RENAC, a gestação termina com o nascimento de uma criança viva e é medicamente interrompida em 22,3% dos casos.

**Tabela 9** – Número total e prevalência de anomalias congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato, por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Fendas labiais e fendas palatinas				
Q35-Q37 - Fenda labial e Fenda palatina	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q35 - Fenda palatina	56	43,1	3,3	3,4
Q36 - Fenda labial	27	20,8	1,6	1,0
Q37 - Fenda labial com fenda palatina	47	36,1	2,8	1,8
<b>Total</b>	<b>130</b>	<b>100,0</b>	<b>7,7</b>	<b>6,2</b>
AC Isolada	79	60,8		
AC Múltipla	51	39,2		

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

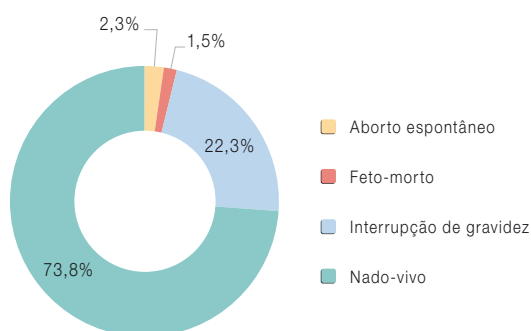


Figura 11 – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas do grupo das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

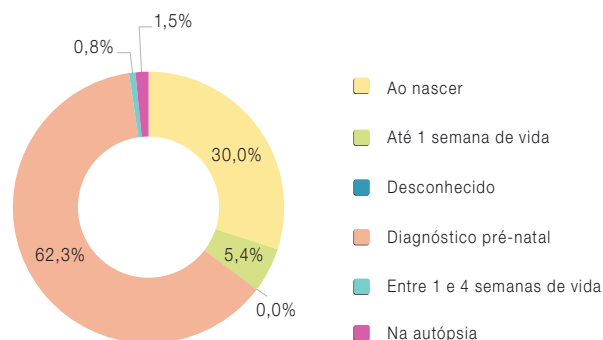


Figura 12 – Distribuição da percentagem de casos com anomalias congénitas das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.3.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo

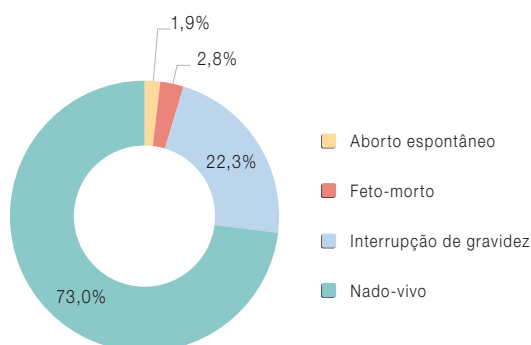
As AC do aparelho digestivo ocorrem com uma prevalência de 12,8 casos/10000 nascimentos entre 2014 e 2015, valor semelhante ao observado no período anterior.

Em 60,1% dos casos notificados observa-se a presença de múltiplas anomalias, deste grupo ou em associação com AC de outros grandes grupos, sendo pelo menos uma das AC detetada na fase pré-natal (59,1%) ou no momento do nascimento (20%).

Tabela 10 – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho digestivo por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Anomalias congénitas do Aparelho digestivo				
Q38 - Q45 - Outras AC do aparelho digestivo	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q38 - Outras AC da língua, boca e faringe	28	13,0	1,7	0,7
Q39 - AC do esófago	38	17,7	2,3	2,5
Q40 - Outras AC do aparelho digestivo superior	10	4,6	0,6	0,5
Q41 - Ausência, atresia, estenose do intestino delgado	31	14,4	1,8	1,6
Q42 - Ausência, atresia, estenose do cólon	29	13,5	1,7	2,5
Q43 - Outras AC do intestino	53	24,7	3,1	2,7
Q44 - AC da vesícula biliar, vias biliares e fígado	10	4,7	0,6	0,7
Q45 - Outras AC do aparelho digestivo	14	6,5	0,8	0,5
P75 - Ileon meconial	2	0,9	0,1	0,2
<b>Total</b>	<b>215</b>	<b>100,0</b>	<b>12,8</b>	<b>11,9</b>
AC Isolada	84	39,1		
AC Múltipla	131	60,1		

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

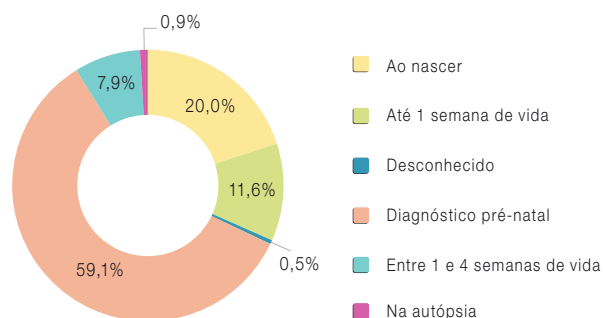


**Figura 13** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

A gestação termina com o nascimento de uma criança viva em 73% dos casos com anomalias deste grupo e é medicamente interrompida em 22,3%.

### 3.3.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital

A gravidez termina com o nascimento de uma criança viva em 88,1% dos registos notificados ao RENAC.



**Figura 14** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

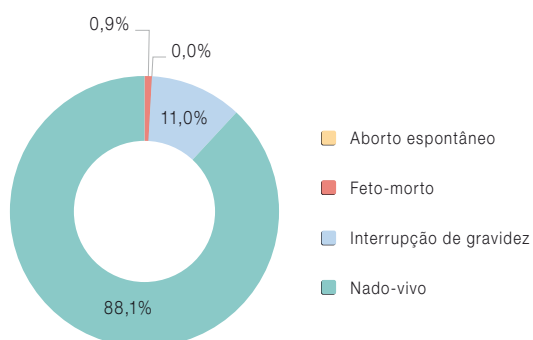
Em 46,7% dos casos notificados observa-se a presença de múltiplas anomalias, deste grupo ou em associação com AC de outros grandes grupos, sendo pelo menos uma delas detetada ao nascer (61,7%) ou na fase pré-natal (29,1%).

As anomalias do aparelho genital apresentam uma prevalência de 13,5 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em estudo, com o

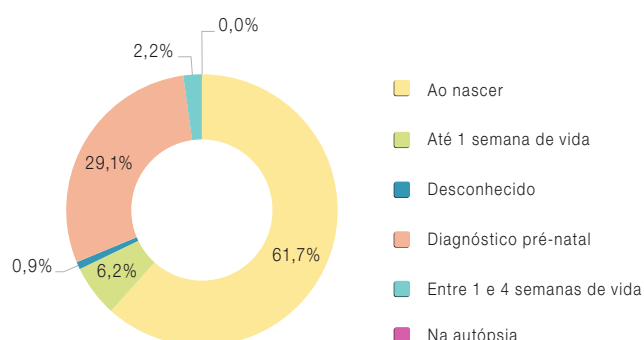
**Tabela 11** – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho genital por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Anomalias congénitas do Aparelho genital				
Q50 - Q56 - AC dos órgãos genitais	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q50 - AC dos ovários e trompas de Falópio	16	7,1	0,9	0,4
Q51 - AC do útero e do colo do útero	5	2,2	0,3	0,3
Q52 - Outras AC dos genitais femininos	4	1,7	0,2	0,8
Q53 - Testículo não descido	27	11,9	1,6	2,1
Q54 - Hipospadias	139	61,2	8,3	5,6
Q55 - Outras AC dos genitais masculinos	25	11,0	1,5	1,2
Q56 - Sexo indeterminado	11	4,9	0,7	0,7
<b>Total</b>	<b>227</b>	<b>100,0</b>	<b>13,5</b>	<b>11,0</b>
AC Isolada	121	53,3		
AC Múltipla	106	46,7		

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



**Figura 15** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.



**Figura 16** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

valor mais elevado a ser observado no grupo dos Hipospadias (8,3 casos/10000 nascimentos), à semelhança de anos anteriores.

### 3.3.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário

As AC do aparelho urinário revelam uma prevalência de 37,6 casos/10000 nascimentos nos anos em estudo, valor superior ao observado no período anterior (25,6 casos/10000 nascimentos). Dentro deste grande grupo, verifica-

se que o conjunto de anomalias mais observadas se insere no grupo das lesões obstrutivas, com uma prevalência de 19,9 casos/10000 nascimentos.

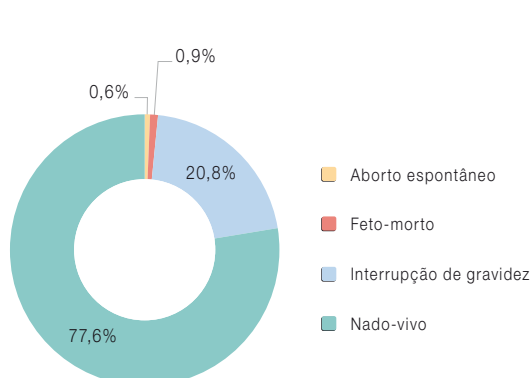
A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 77,6% dos casos notificados ao RENAC.

Em 92,4% das notificações recebidas, é na fase pré-natal que pelo menos uma destas anomalias é detetada.

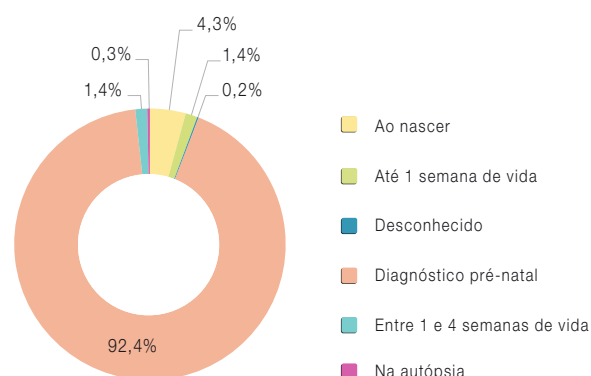
**Tabela 12** – Número total e prevalência de anomalias congénitas do Aparelho urinário por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Anomalias congénitas do Aparelho urinário				
Q60 - Q64 - Aparelho Urinário	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q60 - Agenesia renal e outras reduções do rim	87	13,7	5,2	3,9
Q61 - Doença quística do rim	86	13,6	5,1	3,8
Q62 - AC obstrutivas bacinete e AC do ureter	336	53,0	19,9	14,1
Q63 - Outras AC do rim	73	11,5	4,3	1,4
Q64 - AC do aparelho urinário	52	8,2	3,1	2,3
<b>Total</b>	<b>634</b>	<b>100,0</b>	<b>37,6</b>	<b>25,6</b>
AC Isolada	260	41,0		
AC Múltipla	374	58,9		

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



**Figura 17** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho urinário, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.



**Figura 18** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas do Aparelho urinário, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.3.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético

As AC do sistema músculo-esquelético têm uma prevalência de 45,0 casos/10000 nascimentos no período de 2014 a 2015, valor ligeiramente superior ao observado no período anterior (36,6 casos/ 10000 nascimentos). O subgrupo de AC mais observado são as deformações congénitas do pé, com uma prevalência de 9,6 casos/10000 nascimentos.

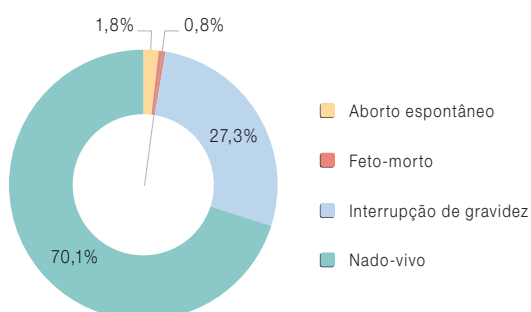
Dos casos notificados 65,3% têm múltiplas AC, deste grupo ou em associação com AC de outros grandes grupos, e pelo menos uma dessas AC é diagnosticada na fase pré-natal em 54,4% das notificações recebidas.

A gravidez termina com o nascimento de uma criança viva em 70,1% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 27,3% é assinalada a interrupção médica da gravidez.

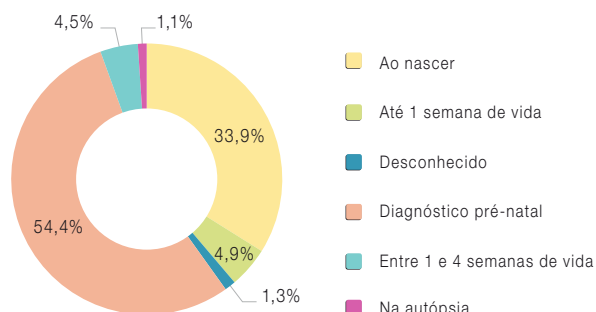
**Tabela 13** – Número total e prevalência de anomalias congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Anomalias congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético				
Q65 - Q79 - AC e deformações osteomusculares	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q65 - AC da anca	68	9,0	4,0	4,0
Q66 - Deformações congénitas do pé	161	21,2	9,6	7,9
Q67 - Deformações da cabeça, face, coluna, tórax	36	4,7	2,1	1,7
Q68 - Outras deformações osteomusculares	46	6,1	2,7	1,6
Q69 - Polidactilia	84	11,1	5,0	4,7
Q70 - Sindactilia	56	7,4	3,3	2,9
Q71 - Anomalias de redução membro superior	47	6,2	2,8	3,0
Q72 - Anomalias de redução membro inferior	19	2,5	1,1	0,8
Q73 - Defeitos de redução membro não especificado	4	0,5	0,2	0,2
Q74 - Outras AC dos membros	36	4,7	2,1	1,5
Q75 - Outras AC dos ossos do crânio e da face	37	4,9	2,2	1,2
Q76 - AC da coluna vertebral e ossos do tórax	20	2,6	1,2	1,1
Q77 - Osteocondrodisplasia dos ossos longos e coluna	7	0,9	0,4	0,5
Q78 - Outras osteocondrodisplasias	8	1,1	0,5	0,2
Q79 - AC do sistema osteomuscular não classificadas em outro local	111	14,6	6,6	5,1
K40 - Hérnia inguinal	11	1,5	0,7	0,2
K42 - Hérnia umbilical	7	0,9	0,4	0,1
<b>Total</b>	<b>758</b>	<b>100,0</b>	<b>45,0</b>	<b>36,6</b>
AC Isolada	263	34,7		
AC Múltipla	495	65,3		

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



**Figura 19** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.



**Figura 20** – Distribuição da percentagem de casos notificados com anomalias congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.3.10 Outras Anomalias Congénitas

No grupo da CID 10 denominado “Outras anomalias congénitas”, observa-se uma prevalência de 11,6 casos/10000 nascimentos, entre 2014 e 2015 valor superior ao observado no período anterior (6,6 casos/10000 nascimentos). O sub-grupo de AC mais observado são as AC da pele, com uma prevalência de 4,6 casos/10000 nascimentos, seguido do subgrupo “Outras AC” (4,4 casos/10000 nascimentos). As síndromes genéticas têm uma prevalência de 1,7 casos/10000 nascimentos no período em estudo.

A gravidez termina com o nascimento de uma criança viva em 70,8% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 25,1% é assinalada a interrupção médica da gravidez.

Em 53,5% das notificações recebidas, é na fase pré-natal que pelo menos uma destas anomalias é detetada seguido de 25,6% das AC diagnosticada no momento do nascimento.

**Tabela 14** – Número total e prevalência de Outras anomalias congénitas por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015 e nos anos 2011 a 2013.

Outras Anomalias Congénitas				
Q80 - Q89 - Outras Anomalias Congénitas	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q80 - Ictiose congénita	1	0,5	0,1	0,2
Q81 - Epidermólise bolhosa	4	2,1	0,2	0,1
Q82 - Outras AC da pele	65	33,3	3,9	1,0
D18.00 - Hemangioma capilar	12	6,2	0,7	0,3
Q83 - AC da mama	3	1,5	0,2	0,1
Q84 - Outras AC do tegumento	7	3,6	0,4	0,7
Q85 - Outras facomatoses	3	1,5	0,2	0,2
Q86 - AC por causas exógenas	3	1,5	0,2	0,1
Q87 - Outras síndromes com AC	20	10,3	1,2	1,9
D82 - Síndrome de Di George	8	4,1	0,5	0,3
Q89 - Outras AC	60	30,8	3,6	1,8
C41 - Teratoma sacrococcígeo	7	3,6	0,4	0,1
C49 - Teratoma cervical	6	3,1	0,4	0,2
<b>Total</b>	<b>195</b>	<b>100,0</b>	<b>11,6</b>	<b>6,6</b>
AC Isolada	89	45,6		
AC Múltipla	106	54,4		

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

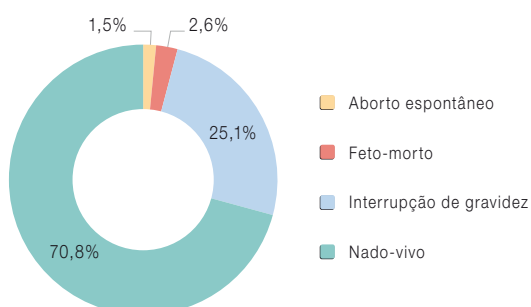


Figura 21 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras anomalias congénitas de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

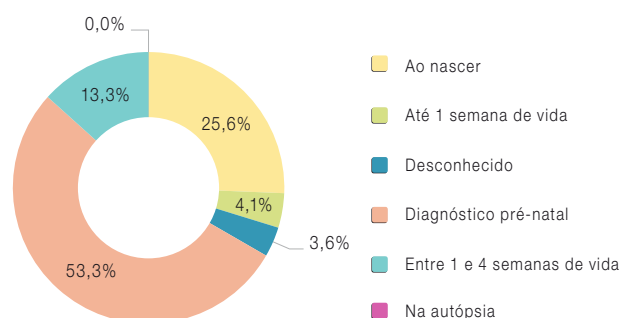


Figura 22 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras anomalias congénitas, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.3.11 Anomalias cromossómicas

A prevalência de nascimentos com anomalias cromossómicas foi de 34,8 casos/10000 nascimentos, sendo a Síndrome de Down o grupo de AC que apresenta maior prevalência (19,6 casos/10000 nascimentos).

Em 73,6% dos registos notificados ao RENAC, os pais optaram pela interrupção médica da

gravidez sempre que o feto era portador de uma anomalia deste grande grupo e em 23,3% a gestação termina com o nascimento de uma criança viva.

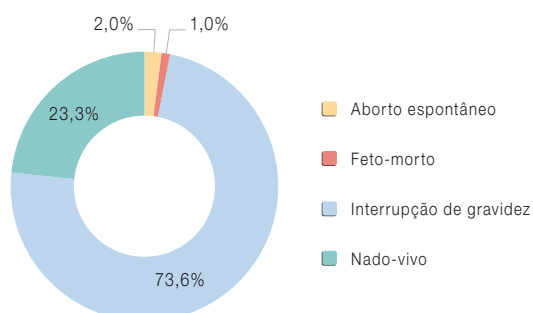
Em 88,4% das notificações com patologias deste grupo nosológico é na fase pré-natal que pelo menos uma destas anomalias é detetada, seguido de 9,7% de casos diagnosticados no momento do nascimento.

Tabela 15 – Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10000 nascimentos, de acordo com a CID 10, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 a 2015 e nos anos 2011 a 2013.

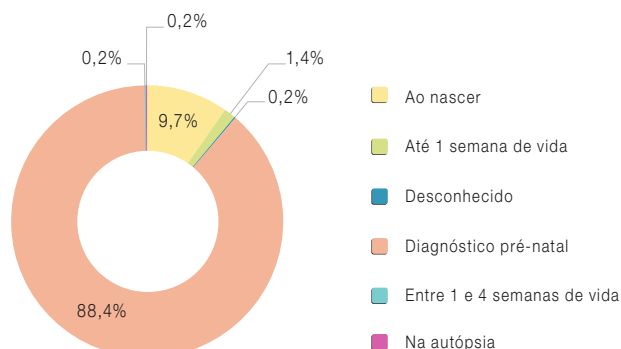
Anomalias cromossómicas				
Q90 - Q99- Anomalias cromossómicas	n	%	2014-2015 Prevalência/10000	2011-2013 Prevalência/10000
Q90 - Síndrome de Down	331	56,4	19,6	13,7
Q91 - Síndrome de Edwards e síndrome de Patau	97	16,5	5,8	4,9
Q92 - Outras trissomias e trissomias parciais	43	7,3	2,6	2,3
Q93 - Monossomias e deleções dos autossomas	25	4,3	1,5	1,4
Q95 - Rearranjos equilibrados e marcadores	11	1,9	0,7	0,8
Q96 - Síndrome de Turner	46	7,8	2,7	1,5
Q97 - Outras AC dos cromossomas sexuais femininos	5	0,9	0,3	0,2
Q98 - Outras AC dos cromossomas sexuais masculinos	14	2,4	0,8	0,7
Q99 - Outras anomalias dos cromossomas	8	1,4	0,5	0,4
<b>Total</b>	<b>587</b>	<b>100,0</b>	<b>34,8</b>	<b>25,8</b>
AC Isolada	349	59,5		
AC Múltipla	238	40,5		

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





**Figura 23** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.



**Figura 24** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2014 e 2015.

### 3.4 Comparação dos dados nacionais com o EUROCAT

A [figura 25](#) ilustra a comparação entre a prevalência de nascimentos com AC em Portugal com a observada pelo EUROCAT, para igual período de tempo, distribuída pelos grandes grupos de acordo com a CID 10.

Não se observa divergência apreciável entre os dados nacionais e os europeus, no entanto algumas diferenças devem ser discutidas:

- a prevalência nacional é inferior à europeia:
  - no grupo das AC do Sistema Nervoso Central e no grupo das anomalias cromossómicas – por serem dois grupos onde se verifica uma maior percentagem de IMG, poderá ser reflexo de alguma subnotificação dos serviços de obstetria/DPN;
  - no grupo das fendas faciais, aparelho digestivo e aparelho genital – algumas das AC destes grupos estão associadas a anomalias cromossómicas ou a síndromes e poderão não ser notificadas;
- a prevalência nacional é superior à europeia:
  - no grupo do aparelho cardiovascular, urinário e músculo-esquelético – poderá ser necessário relembrar os critérios de notificação dos “sopros” cardíacos, da hidronefrose e das sindactilias;
  - no grupo das AC do olho, ouvido, face e pescoço – não é claro o motivo, mas poderá ser necessário rever os critérios de notificação de algumas das AC incluídas neste grande grupo.

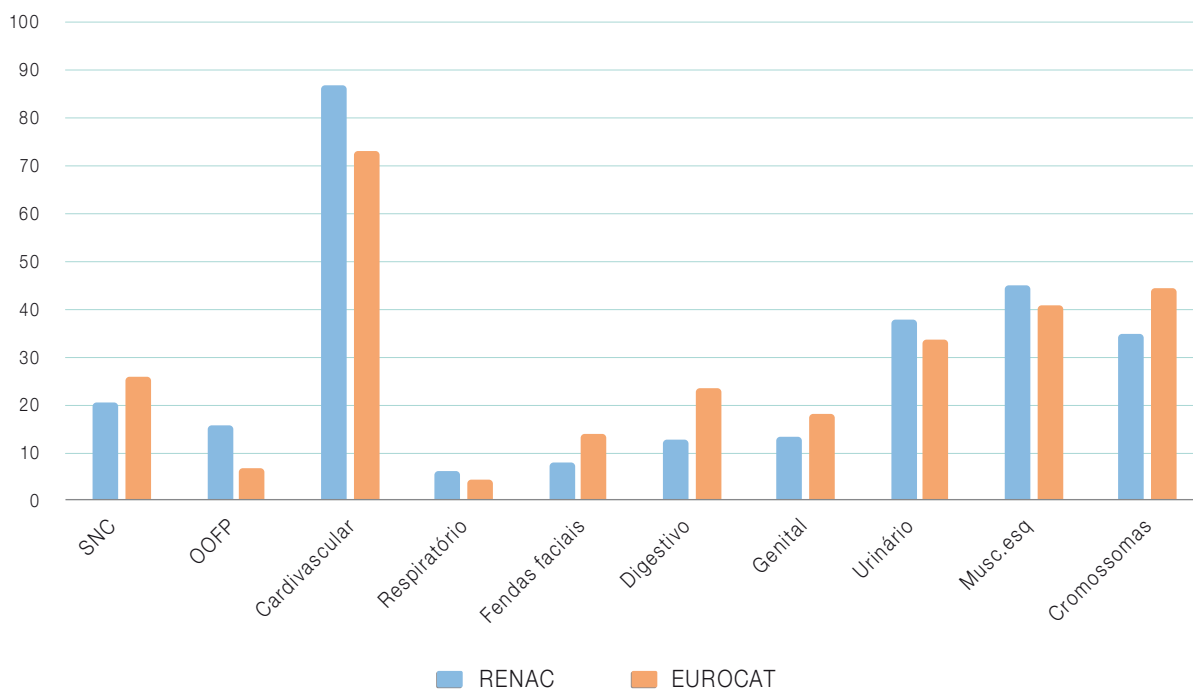


Figura 25 – Distribuição da prevalência por grande grupo de anomalias congénitas, de acordo com a CID10, registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas e no EUROCAT, nos anos 2014 e 2015.

### 3.5 Características sociodemográficas maternas e paternas

Apresenta-se uma breve descrição das características sociodemográficas maternas e paternas.

#### 3.5.1 Características maternas

A percentagem mais elevada de nascimentos com pelo menos uma AC ocorre entre os 30 e os 34 anos de idade materna (32%) o que corresponde, segundo os dados do INE para os anos em estudo, ao intervalo de idade em que ocorre a maioria dos nascimentos em Portugal <sup>(6)</sup>. No entanto, 8,9% dos casos reportados ao RENAC, têm mães com idade igual ou superior a 40 anos de idade na altura do parto.

Avaliando a situação materna perante o emprego observa-se que, de entre os casos de AC recebidos pelo RENAC relativos ao período 2014 a 2015, 58,3% das grávidas é ativa desenvolvendo uma atividade profissional remunerada, 5,9% tem uma atividade não remunerada (dona de casa), 12,1% está desempregada e 2,7% é estudante.

A nacionalidade portuguesa é assinalada em 88% das notificações reportadas em 2014 e 2015, seguida de 3,8% de mães naturais de países africanos de língua portuguesa (PALOP), observando-se depois uma grande dispersão mundial dos países de origem das restantes mulheres. Nestas, 46,2% tinha imigrado de países fora da União Europeia em adulta (com idade igual ou superior a 18 anos).

**Tabela 16** – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015, de acordo com a idade da mãe, situação perante o emprego e estado migratório.

Grupo etário	n	%
≤19	93	3,4
20-29	762	28,3
30-34	861	32,0
35-39	672	25,0
≥40	239	8,9
Desconhecido	66	2,4
Total	2693	100
Situação perante o emprego	n	%
Ativas	1571	58,3
Desempregada	327	12,1
Donas de casa	158	5,9
Estudante	73	2,7
Reformada	1	0,1
Desconhecido	563	20,9
Total	2693	100
Estado Migratório da Mãe	n	%
Desconhecido	36	14,5
Imigrou de fora da UE com < 18 anos	36	14,5
Imigrou de fora da UE durante a gravidez	24	9,6
Imigrou de fora da UE em adulta (≥18)	115	46,2
Outra situação	38	15,3
Total	249	100

### 3.5.2 Características paternas

Observa-se que, relativamente à idade paterna na altura do parto para os anos de 2014 e 2015, a maior percentagem de nascimentos com AC ocorre entre os 25 e os 34 anos (37,4%) e os 35 - 54 anos de idade (36,3%).

Avaliando a situação paterna perante o emprego observa-se que 65,3% dos pais é ativo desenvolvendo uma atividade profissional remunerada, 4,9% está desempregado e 1% é estudante. Em 28,7% das notificações não há referência à ocupação do pai.

**Tabela 17** – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2014 e 2015, de acordo com a idade do pai, situação perante o emprego.

Grupo etário	n	%
15-24	166	6,2
25-34	1008	37,4
35-54	978	36,3
56+	5	0,2
Desconhecido	536	19,9
Total	2693	100

Situação perante o emprego	n	%
Ativo	1759	65,3
Desempregado	132	4,9
Estudante	27	1,0
Reformado	2	0,1
Desconhecido	773	28,7
Total	2693	100

## Destaques

- O aumento da prevalência de casos com AC nos anos em estudo, muito provavelmente reflexo de uma maior cobertura de nascimentos sob vigilância, mercê do esforço de todos os colegas que têm colaborado com o RENAC nestes anos.
- Cerca de 60% dos casos com AC são detetados na fase pré-natal, percentagem superior aos anos anteriores, o que poderá estar relacionado com o trabalho dos centros de diagnóstico pré-natal e um maior acesso da grávida a estes centros.
- Em 4,1% das gravidezes reportadas foi realizada ecografia só no 2º trimestre e em 1,8% não foi realizada ecografia nem no 1º trimestre nem no 2º trimestre, o que pode estar associado a gravidezes não planeadas ou a desconhecimento ou dificuldade de acesso a estes exames.
- A frequência da realização de exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades) realizados devido a critérios de idade materna, reduziu em cerca de 2,0%, quando comparada com o período anterior (2011 a 2013).
- Em 2014 e 2015, as cardiopatias congénitas são o grupo de AC mais prevalente (86,5 casos/10000 nascimentos) seguido do grupo das anomalias do sistema músculo-esquelético (45,0 casos/10000 nascimentos). Também se evidenciam com frequências elevadas, as anomalias cromossómicas e as AC do sistema urinário (cerca de 35 casos/10000 nascimentos para cada grupo). Estes resultados são idênticos à distribuição observada pelo RENAC em anos anteriores.
- A interrupção médica da gravidez é a opção mais escolhida quando, através das técnicas de diagnóstico pré-natal, são detetadas anomalias cromossómicas (73,6%) ou AC do SNC (62,2%). Nestes grandes grupos, também se observam as percentagens mais elevadas de AC detetados na fase pré-natal, 88,4% e 86,8% respetivamente.
- A proporção de casos com AC detetados na fase pré-natal, aumentou em todos os grandes grupos de AC sendo a primeira anomalia detetada pela ecografia obstétrica em 52,4% das notificações recebidas pelo RENAC.
- A proporção mais elevada de anomalias detetadas ao nascer (61,7%), observa-se no grande grupo das AC do aparelho genital.
- A proporção mais elevada de anomalias detetadas durante a 1ª semana de vida do recém-nascido (25,7%) observa-se no grupo das cardiopatias.
- A percentagem de nascimentos em mulheres com idade igual ou superior a 40 anos, cerca de 9%, praticamente duplicou quando comparados os dados com os do relatório referente aos anos 2000 a 2010 em que era de 5,2%.
- Identificam-se algumas alterações nos padrões geográficos de distribuição da prevalência de nascimentos com AC mas, considerando os pequenos números em análise, a interpretação destes resultados terá que ser feita com precaução e complementada em futuros estudos.

---

## Referências bibliográficas

1. Departamento de Epidemiologia. RENAC  
[www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/epidemiologia/](http://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/epidemiologia/)
2. EUROCAT - European Surveillance of Congenital Anomalies. [www.eurocat-network.eu/](http://www.eurocat-network.eu/)
3. INSA. Repositório Científico do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge.  
<http://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/33>
4. EUROCAT (2013). EUROCAT Guide 1.4: Instruction for the registration of congenital anomalies. EUROCAT Central Registry, University of Ulster.
5. CERAC. Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas: relatório 1997. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2002.  
<http://preposicionadinho/handle/10400.18/3027>
6. INE. Instituto Nacional de Estatística. Dados estatísticos: ano de 2014, e 2015. [www.ine.pt](http://www.ine.pt)
7. EUROCAT (2002). EUROCAT Special Report: Risk of Congenital Anomaly in Relation to Residence Near Hazardous Waste Landfill Sites.  
[www.eurocat-network.eu/](http://www.eurocat-network.eu/)
8. Smans M, Estève J. Practical approaches to disease mapping. In Geographical and environmental epidemiology: methods for small-area studies. Edited by Elliot P, Cuzik J, English D, Oxford University Press, 1992.
9. WHO. World Health Organization. International Classification of Diseases 10th. Geneve: World Health Organization, 1992.
10. Braz P, Machado A, Matias-Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC): relatório de 2011-2013. Lisboa: Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2015.  
<http://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/3307>

## Anexo – Questionário epidemiológico do RENAC

1- Centro   2 - Nº Local de Registo       3 - Data de Nascimento (Feto/RN)

### Feto / RN

#### 4 - Local de nascimento:

- Hospital  Outro  
 Domicílio  Desconhecido

#### 5 - Sexo:

- Masculino  Ambíguo  
 Feminino  Desconhecido

#### 6 - Nascimento:

- Simples  Quádruplo  
 Duplo  Mais de quatro  
 Triplo  Desconhecido

#### 7 - A gestação terminou em:

- Aborto espontâneo (< 20 semanas)  
 Interrupção de gravidez  
 Feto-morto  
 Nado-vivo  
 Desconhecido

8 - Peso ao nascer:     g

#### 9 - Nº de Fetos/RN malformados (em gravidez múltipla):

- 1  2  3  4  
 Mais de 4  Desconhecido

#### 10 - Data do último período menstrual:

a a a a m m d d

#### 11 - Idade gestacional em semanas:

- 
- Por amenorreia  
 Por ecografia

#### 12 - Quando foi identificada a 1ª anomalia:

- Diagnóstico pré-natal I.G.
- Ao nascer  
 Até 1 semana de vida  
 Entre 1 e 4 semanas de vida  
 Na autópsia  
 Desconhecido

#### 13 - Estado do Feto/RN quando foi identificada a 1ª anomalia:

- Vivo  
 Morto  
 Desconhecido

#### 14 - 1º Exame pré-natal alterado:

- Ecografia IG < 14 semanas  
 Ecografia 14 - 22 semanas  
 Ecografia > 22 semanas  
 Ecografia IG desconhecida  
 Rastreio bioquímico  
 Amniocentese / Biópsia de vilosidades  
 Outros testes positivos  
 Sem resultados alterados  
 Desconhecido / Não fez exames

#### 15 - Especifique outros testes:

#### 16 - Resultados morfológicos:

##### 16.1 - Ecografia obstétrica:

- Realizou no 1ºT (11-13s+6d) e 2ºT (18-22s)  
 Realizou no 1ºT mas não no 2ºT  
 Realizou no 2ºT mas não no 1ºT  
 Não realizou no 1ºT nem no 2ºT  
 Desconhecido

##### 16.2 - Outros exames morfológicos:

#### 17 - Colheita de produtos fetais:

- Não proposta  
 Proposta mas recusada  
 Realizou por idade materna  
 Realizou por presença de marcador ecográfico  
 Realizou por rastreio bioquímico positivo  
 Realizou por outra razão

#### 18 - Técnica de colheita de produtos fetais:

- Biópsia de vilosidades  
 Amniocentese  
 Cordocentese  
 Fetoscopia

#### 19 - Resultados laboratoriais:

##### 19.1 - Cariotipo Feto/RN:

- Sim - resultado normal  
 Sim - resultado patológico  
 Sim - resultado desconhecido  
 Inconclusivo  
 Não realizado  
 Desconhecido

Resultado do cariotipo:

##### 19.2 - Outros resultados laboratoriais Feto/RN:

#### 20 - Sobrevivência além de 1 semana:

- Sim  Não  Desconhecido

#### 21 - Data da morte:

a a a a m m d d

#### 22 - Autópsia:

- Sim - resultado conhecido  
 Sim - resultado desconhecido  
 Não realizada  
 Feto macerado  
 Desconhecido

## Mãe

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

## Pai

<b>1 - Idade:</b> _____	<b>6 - Familiares do pai com anomalias:</b> <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 _____ _____	<b>7 - Estado migratório:</b> <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
<b>2 - Naturalidade:</b> _____		
<b>3 - Ocupação:</b> _____		
<b>4 - Etnia:</b> _____		
<b>5 - Anomalias congénitas:</b> <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido Especifique 1: _____ 2: _____		

## Consanguinidade dos Pais

<input type="checkbox"/> Sim, especifique _____	<input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido
---	--



### Descrição das Anomalias Presentes no Feto / RN

1 - \_\_\_\_\_

2 - \_\_\_\_\_

3 - \_\_\_\_\_

4 - \_\_\_\_\_

5 - \_\_\_\_\_

6 - \_\_\_\_\_

7 - \_\_\_\_\_

8 - \_\_\_\_\_

**2 - Etiologia:**

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

**Comentários:** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

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





## Colabore connosco

### Registo Nacional de Anomalias Congénitas

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

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

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

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

### \_Departamento de Epidemiologia

Instituto Nacional de Saúde *Doutor Ricardo Jorge*

*Av. Padre Cruz, 1649-016 Lisboa, Portugal*

Tel.: (+351) 217 526 404