View metadata, citation and similar papers at core.ac.uk
brought to you by CORE
provided by Repositório Científico do Instituto Nacional de Saúde

REGISTO NACIONAL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS

Relatório de 2008 – 2010

GOVERNO DE PORTUGAL
Instituto_Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC)

Relatório de 2008-2010

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

Lisboa 2011

Catalogação na publicação

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

FICHA TÉCNICA

Título	Registo Nacional de Anomalias Congénitas, Relatório de 2008-2010
Autores	Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
Editor	Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP Departamento de Epidemiologia

Lisboa, Julho de 2011

Agradecimento

A todos os médicos que nos serviços hospitalares do Continente e Ilhas participam no Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Equipa Central

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

Carlos Matias Dias, médico especialista em Saúde Pública

Paula Braz, enfermeira graduada

Ausenda Machado, técnica superior

Índice

Resumo 5
Abstract 5
1 Introdução 6
2 Métodos 7
3 Resultados 9
3.1 Notificações de anomalias por área de residência da mãe 10
3.2 Anomalias notificadas 12
3.2.1 Anomalias do Sistema Nervoso Central 14
3.2.2 Anomalias do Aparelho Circulatório 16
3.2.3 Fenda Labial e/ou Fenda do Palato 17
3.2.4 Anomalias do Aparelho Urinário 18
3.2.5 Anomalias da Parede Abdominal 19
3.2.6 Anomalias do Sistema Osteomuscular 20
3.3 Variação na prevalência de algumas anomalias em relação ao sexo 21
3.3.1 Polidactilia 22
3.3.2 Transposição dos grandes vasos 22
3.3.3 Fenda Labial e/ou fenda palatina 23
3.3.4 Anencefalia 23
3.3.5 Fenda palatina isolada 23
3.4 Distribuição das anomalias de acordo com a idade das mães 24
3.4.1 Variação na prevalência de algumas anomalias em relação à idade das mães 25
3.5 Considerações finais 28
3.5.1 Sobre os resultados 28
3.5.2 Sobre o sistema 29
3.5.3 Recomendações 30
4 Bibliografia 31

Índice de Abreviaturas

DTN – Defeitos do Tubo Neural.

FM – Fetos Mortos.

IMG – Interrupção médica da gravidez.

NV – Nados vivos.

SNC – Sistema Nervoso Central.

Índice de Siglas

CID 10 – Classificação Internacional de Doenças e Causas de Morte, décima revisão.

DGS – Direção Geral de Saúde.

EUROCAT – European Surveillance of Congenital Anomalies.

INE – Instituto Nacional de Estatística.

OMS – Organização Mundial da Saúde.

RENAC – Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Índice de Quadros

Quadro I. Número de notificações, número total de anomalias registadas, número total de nascimentos, nos anos de 2008 a 2010 9

Quadro II. Descrição do total de registos de Anomalias Congénitas recebidos no período de 2008-2010, de acordo com resultado da gestação 9

Quadro III. Distribuição dos registos de anomalias segundo o momento da identificação da 1ª anomalia. 10

Quadro IV. Número de notificações, número de nascimentos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2008 a 2010 11

Quadro V. Número total, percentagem e prevalência de Anomalias Congénitas, por grandes grupos da CID 10, em 2008, 2009 e 2010 13

Quadro VI. Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central e em alguns grupos específicos, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, em 2008, 2009 e 2010 14

Quadro VII. Número total e prevalência de Anomalias Congénitas dos Defeitos do Tubo Neural, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, em 2008, 2009 e 2010 15

Quadro VIII. Número total e prevalência de algumas Anomalias Congénitas do Aparelho Circulatório, por 10 000 nascimentos,de acordo com CID 10, em 2008, 2009 e 2010 16

Quadro IX. Número total e prevalência das Anomalias Congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, em 2008, 2009 e 2010 17

Quadro X. Número total e prevalência de algumas Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário, por 10 000 nascimentos,de acordo com CID 10, em 2008, 2009 e 2010nos anos 2002 a 2007 18

Quadro XI. Número total e prevalência de algumas Anomalias Congénitas da Parede Abdominal, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, em 2008, 2009 e 2010 19

Quadro XII. Número total e prevalência de algumas Anomalias Congénitas do Sistema Musculoesquelético e alguns subgrupos de anomalias dos membros, /10000 nascimentos, de acordo com CID 10, em 2008, 2009 e 2010 20

Quadro XIII. Número total de notificações recebidas pelo RENAC, segundo o sexo, em 2008, 2009 e 2010 21

Quadro XIV. Variação na prevalência e percentagem da Polidactilia de acordo com o sexo para o período 2008-2010 22

Quadro XV. Variação na prevalência e percentagem da Transposição dos Grandes Vasos de acordo com o sexo para o período 2008-2010 22

Quadro XVI. Variação na prevalência e percentagem da Fenda labial e / ou Fenda palatina de acordo com o sexo para o período 2008-2010 23

Quadro XVII. Variação na prevalência e percentagem de Anencefalia, de acordo com o sexo para o período 2008-2010 23

Quadro XVIII. Variação na prevalência e percentagem da Fenda palatina isolada de acordo com o sexo para o período 2008-2010 23

Quadro XIX. Número de nascimentos com anomalias e sua distribuição segundo o grupo etario das mães no período entre 2008 e 2010 24

Quadro XX. Distribuição da prevalência (/10 000) do total de anomalias congénitas por grupo etário das mães 26

Índice de Figuras

Figura 1. Prevalência de anomalias congénitas (/10 000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas no total dos anos de 2008 a 2010 12

Figura 2. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas dos grandes grupos do SNC, entre 2008 e 2010 15

Figura 3. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas no grandes grupo dos DTN, entre 2008 e 2010 16

Figura 4. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas no total de anomalias do aparelho circulatório e em algumas anomalias especificas, entre 2008 e 2010 17

Figura 5. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, entre 2008 e 2010 18

Figura 6. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas do aparelho urinário e em algumas anomalias especificas, entre 2008 e 2010 19

Figura 7. Tendência observada na prevalência de algumas anomalias congénitas da Parede abdominal, Onfalocelo e Gastrosquisis, entre 2008 e 2010 20

Figura 8. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas de 8 do sistema musculoesqueletico e em alguns subgrupos de anomalias dos membros, entre 2008 e 2010 21

Figura 9. Prevalência (/ 10 000) do total de anomalias congénitas distribuida pelos grupos etários das mães 25

Figura 10. Prevalência (/10 000) do total de anomalias congenitas do aparelho circulatório, cromossómicas e gastrosquisis, diatribuidas pelos grupos etários das mães 27

Resumo

O presente relatório abrange um período de 3 anos, compreendido entre 2008 e 2010. O número de nascimentos no Continente e Regiões Autónomas foi de 104935 em 2008, 99872 em 2009 e 101717 em 2010, segundo informação do Instituto Nacional de Estatística.

O número de notificações recebidas neste período foi de 853 casos em 2008, 690 casos em 2009 e 655 casos em 2010. No conjunto dos 3 anos foram registadas 3574 anomalias congénitas.

As anomalias mais frequentemente registadas foram as do aparelho circulatório (30%) a que correspondeu a prevalência de 37 por cada 10000 nascimentos. Seguiram-se as anomalias do sistema musculoesquelético (17%; 20,2 casos por cada 10000 nascimentos) e das anomalias cromossómicas (11%; 13,1 casos por cada 10000 nascimentos).

Abstract

This report covers a period of three years, between 2008 and 2010. The total number of births was 104935 in 2008, 99872 in 2009 and 101717 in 2010, according to information from the National Statistics Institute.

The number of notifications (lives births, stillbirths and terminations) received during this period was 853 cases in 2008, 690 cases in 2009 and 655 cases in 2010. In all three years were reported 3574 anomalies.

Among all registered anomalies, the most commonly reported were anomalies of the circulatory system (30%) corresponding to a prevalence of 37,0 cases in each 10000 births. Anomalies of the osteomuscular system followed (17%; 20,2 cases per 10000 births) and chromosome anomalies (11%; 13,1 cases per 10000 births).

1. Introdução

O RENAC é um registo nosológico de base populacional que recebe notificações da ocorrência de anomalias congénitas no Continente e Regiões Autónomas.

Atualmente não existe legislação que obrigue à notificação de anomalias congénitas em Portugal, pelo que a adesão à recomendação da Direcção-Geral da Saúde (DGS) sobre a importância da notificação de anomalias congénitas depende da concordância e disponibilidade dos serviços hospitalares (DGS, 1996).

Relembramos que são objetivos do RENAC:

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

A Região do país situada a Sul do rio Tejo está também integrada no "European Surveillance of Congenital Anomalies" (EUROCAT) desde 1990. Esta é uma rede de registos europeus, de âmbito nacional ou regional, que partilham métodos e publicam os seus dados de registo, bem como os resultados de investigações específicas realizadas em conjunto.

Pela primeira vez, desde que o registo nacional está implementado, são publicados dados referentes ao mesmo ano dos dados publicados pelo registo europeu (EUROCAT), isto é, ambos os registos estão a avaliar a ocorrência de anomalias congénitas no ano 2010.

2. Métodos

Recorda-se que o RENAC recebe notificações provenientes sobretudo de Serviços Hospitalares de Obstetrícia e de Pediatria/Neonatologia relativas a anomalias congénitas observadas em:

- Recém nascidos vivos, cujas anomalias sejam detetadas durante o período neonatal.
- Fetos mortos com idade gestacional igual ou superior a 20 semanas, ou com mais de 500 gramas de peso.
- Fetos portadores de malformação submetidos a interrupção médica da gravidez, independentemente da idade gestacional ou do peso.

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

Considera-se "anomalia isolada":

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

- uma sequência.

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

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

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

Os denominadores utilizados para o cálculo das prevalências são os valores publicados pelo Instituto Nacional de Estatística, nomeadamente:

- Número de NV e FM distribuídos pela idade da mãe, residência da mãe e sexo, no ano em estudo.

A recolha de informação é realizada com o apoio de um questionário sendo os dados recolhidos sem identificação da mãe ou da criança. Apenas o notificador local tem acesso ao processo clínico através de um número de código de registo local.

Todos os registos estão informatizados para posterior tratamento e análise dos dados. O acesso aos dados informatizados do Registo Central está protegido por meios informáticos e físicos e é reservado. O programa informático contém mecanismos para detetar a duplicação de registos.

Os registos são validados, antes de serem gravados na base de dados pelo Registo Central, pelo que sempre que necessário são pedidas informações adicionais aos serviços de origem. As anomalias são codificadas segundo a décima versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10).

Este relatório é elaborado com os dados recebidos pela equipa central até Julho de 2011.

3. Resultados

Nos anos de 2008 a 2010 foram recebidas 2198 notificações de nascimentos com anomalias congénitas. No total do triénio foram registadas 3574 anomalias sendo que cerca de 68% eram isoladas.

Quadro I	Número de notificações, número total de anomalias registadas, número total de nascimentos, nos anos de 2008 a 2010			
	2008	2009	2010	Total
Número de notificações	**853**	**690**	**655**	**2198**
Número total de anomalias	**1332**	**1174**	**1068**	**3574**
Número total de nascimentos*	**104935**	**99872**	**101717**	**306524**

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

A gestação terminou no nascimento de um nado vivo em 70,2% dos casos e numa interrupção médica da gravidez em 26,4% dos registos recebidos pelo RENAC. Em comparação com os dados apresentados no relatório de 2002 a 2007 aumentou o número de notificações em que a gestação terminou numa Interrupção Médica da Gravidez (IMG) por presença de, pelo menos, uma anomalia no feto.

Quadro II	Descrição do total de registos de anomalias congénitas recebidos relativos aos anos 2008, 2009 e 2010, de acordo com o resultado da gestação			
	2008	2009	2010	Total
Nado-vivo	**630**	**455**	**458**	**1543**
Interrupção de gravidez	**195**	**211**	**174**	**580**
Feto-morto	**9**	**18**	**7**	**34**
Aborto espontâneo	**18**	**6**	**15**	**39**
Desconhecido	**1**	**0**	**1**	**2**

Durante os anos em estudo, cerca de 47% dos registos referiram a identificação da 1ª anomalia fetal no período prenatal, valor que aumentou cerca de 5% em relação

ao verificado nos anos anteriores. Este dado é concordante com o aumento do número de IMG referido anteriormente.

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

	2008		2009		2010		Total	
	n	**%**	**n**	**%**	**n**	**%**	**n**	**%**
Diagnóstico pré-natal	392	**46,0**	350	**50,7**	287	**43,8**	1029	**46,8**
Ao nascer	274	**32,1**	195	**28,3**	196	**29,9**	665	**30,2**
Até 1 semana de vida	154	**18,1**	117	**16,9**	137	**20,9**	408	**18,6**
Entre 1 e 4 semanas de vida	24	**2,8**	16	**2,3**	19	**2,9**	59	**2,7**
Na autópsia	7	**0,8**	6	**0,9**	9	**1,4**	22	**1**
Desconhecido	2	**0,2**	6	**0,9**	7	**1,1**	15	**0,7**
Total	**853**	**100,0**	690	**100,0**	655	**100,0**	2198	**100,0**

3.1. Notificações de anomalias por área de residência da mãe

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

No quadro IV e na figura 1 encontram-se descritos o número de notificações recebidas, o número de nascimentos registados, segundo dados do INE, e a prevalência de anomalias congénitas apresentadas por distritos e concelhos de residência das grávidas.

Considerando que a prevalência de anomalias congénitas esperada anualmente numa determinada população durante um ano, é de 200/10000 nascimentos a 300/10000 nascimentos (EUROCAT, 2008), nos anos em estudo, quase todos os distritos revelaram prevalências muito inferiores aos valores esperados, o que sugere fortemente a subnotificação dos casos reportados ao RENAC pelos diversos centros hospitalares participantes.

Pela análise do quadro IV observa-se que no distrito de Santarém as prevalências se situaram ligeiramente acima desse limite de referência nos anos de 2008 e 2010, situação semelhante ao que se observa na Ilha de Santa Maria para o ano 2010.

Quadro IV	Número de notificações, número de nascimentos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2008,2009 e 2010								
	2008			2009			2010		
	Número de notificações	Número de nascimentos	Taxa / 10 000	Número de notificações	Número de nascimentos	Taxa / 10 000	Número de notificações	Número de nascimentos	Taxa / 10 000
Aveiro	11	6632	**16,6**	11	6176	**17,8**	10	6363	**15,7**
Beja	11	1249	**88,1**	11	1248	**88,1**	2	1294	**15,5**
Braga	56	8279	**67,6**	50	7814	**64,0**	19	7735	**24,6**
Bragança	1	886	**11,3**	0	814	**0,0**	3	833	**36,0**
Castelo Branco	5	1389	**36,0**	9	1360	**66,2**	16	1369	**116,9**
Coimbra	16	3603	**44,4**	17	3387	**50,2**	25	3441	**72,7**
Évora	13	1416	**91,8**	1	1313	**7,6**	1	1326	**7,5**
Faro	97	4964	**195,4**	82	4812	**170,4**	16	4880	**32,8**
Guarda	6	1090	**55,0**	10	1014	**98,6**	11	948	**116,0**
Ilha da Madeira	0	2709	**0,0**	0	2393	**0,0**	23	2467	**93,2**
Ilha de Santa Maria	0	67	**0,0**	1	45	**222,2**	2	59	**339,0**
Ilha de São Miguel	39	1766	**220,8**	42	1794	**234,1**	35	1739	**201,3**
Ilha Graciosa	0	36	**0,0**	0	39	**0,0**	1	36	**277,8**
Ilha do Faial	1	160	**62,5**	0	129	**0,0**	0	152	**0,0**
Ilha Terceira	0	596	**0,0**	1	555	**18,0**	0	537	**0,0**
Leiria	91	4344	**209,5**	110	4079	**269,7**	66	4054	**162,8**
Lisboa	107	26060	**41,1**	96	25350	**37,9**	82	26060	**31,5**
Portalegre	10	903	**110,7**	2	885	**22,6**	2	919	**21,8**
Porto	75	18328	**40,9**	86	17290	**49,7**	68	17617	**38,6**
Santarém	136	4066	**334,5**	94	3776	**248,9**	135	3843	**351,3**
Setúbal	125	9596	**130,3**	51	9032	**56,5**	77	9518	**80,9**
Viana do Castelo	3	1971	**15,2**	1	1977	**5,1**	0	1855	**0,0**
Vila Real	1	1491	**6,7**	2	1444	**13,9**	8	1483	**53,9**
Viseu	48	3092	**155,2**	13	2904	**44,8**	50	2912	**171,7**
Desconhecido	1			0			3		

Com os dados disponíveis construiu-se o mapa que representa a distribuição das taxas de prevalência de anomalias congénitas por concelho de residência das mães, no território do Continente e nas Regiões Autónomas, para o total dos anos em estudo (Figura 1).

Nos concelhos assinalados "sem registo" não é possível distinguir aqueles em que este indicador é o reflexo da subnotificação de casos, ou o reflexo da eventual ausência real de casos de anomalias congénitas.

A observação da distribuição geográfica da prevalência das anomalias congénitas no total dos anos em estudo, revela alguns concelhos do Continente com prevalências superiores a 300/10 000 nascimentos.

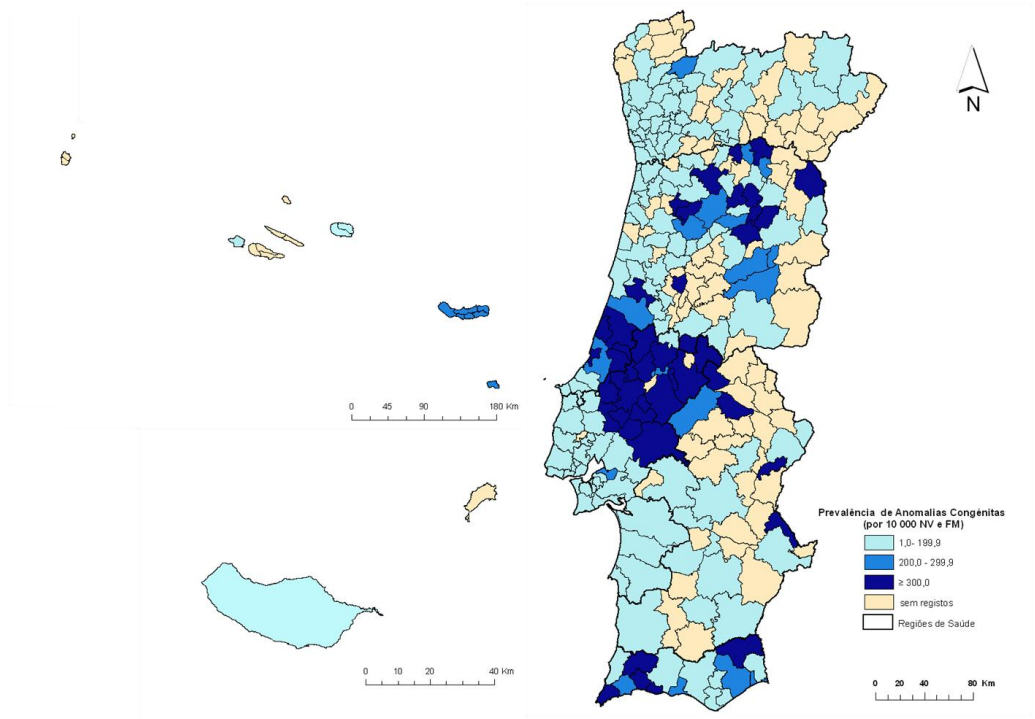

Figura 1. Prevalência de anomalias congénitas (/10000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas no total dos anos de 2008 a 2010.

3.2 Anomalias notificadas

No quadro V está representada a distribuição das anomalias congénitas segundo os grandes grupos considerados na CID 10, para cada um dos anos em análise.

É apresentado o número total, absoluto de anomalias, a percentagem de cada grupo por ano, bem como a prevalência por 10000 nascimentos.

Quadro V

Número total, percentagem e prevalência de anomalias congénitas, por grande grupo da CID 10 em 2008, 2009 e 2010

		2008			2009			2010		
	Designação	Total de anomalias	% **	Prevalência /10 000	Total de anomalias	% **	Prevalência /10 000	Total de anomalias	% **	Prevalência /10 000
Q00 -Q07	Sistema Nervoso Central	122	9,2	**11,6**	100	8,5	**10,0**	84	7,2	**8,3**
Q10 -Q18	Aparelho Ocular e Auditivo	87	6,5	**8,3**	68	5,8	**6,8**	50	4,3	**4,9**
Q20 -Q28	Aparelho Circulatório	401	30,1	**38,2**	354	30,2	**35,4**	383	32,6	**37,7**
Q30 -Q34	Aparelho Respiratório	17	1,3	**1,6**	24	2,0	**2,4**	13	1,1	**1,3**
Q35 -Q37	Fenda Labial e/ou Fenda Palatina	45	3,4	**4,3**	42	3,6	**4,2**	37	3,2	**3,6**
Q38 -Q45	Aparelho Digestivo	51	3,8	**4,9**	36	3,1	**3,6**	57	4,9	**5,6**
Q50 -Q56	Aparelho Genital	52	3,9	**5,0**	48	4,1	**4,8**	51	4,3	**5,0**
Q60 -Q64	Aparelho Urinário	156	11,7	**14,9**	118	10,1	**11,8**	83	7,1	**8,2**
Q65 -Q79	Sistema Musculoesquelético	227	17,0	**21,6**	221	18,8	**22,1**	173	14,7	**17,0**
Q80 -Q89	Outras Anomalias Congénitas	32	2,4	**3,0**	28	2,4	**2,8**	13	1,1	**1,3**
Q90 -Q99	Anomalias cromossómicas	142	10,7	**13,5**	135	11,5	**13,5**	124	10,6	**12,2**
	Total	1332			1174			1068		

** Percentagem

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

3.2.1. Anomalias do Sistema Nervoso Central

No quadro VI observa-se uma diminuição da prevalência do total de anomalias do SNC para os anos em estudo. Comparando com os dados publicados nos anos anteriores, figura 2, observa-se que essa tendência de diminuição está presente em quase todos os grandes grupos do SNC nos anos 2008, 2009 e 2010.

Quadro VI	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central e em alguns grupos específicos, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos anos 2008, 2009 e 2010				
		2008	2009	2010	Total
Q00–Q07	Total anomalias do SNC	122	100	84	306
	Prevalência / 10 000	11,6	10,0	8,3	10,0
Q00, Q01, Q05	Defeitos do Tubo Neural	36	38	35	109
	Prevalência / 10 000	3,4	3,8	3,4	3,6
Q00	Anencefalia	11	13	8	32
	Prevalência / 10 000	1,0	1,3	0,8	1,0
Q05	Espinha Bífida	23	19	15	57
	Prevalência / 10 000	2,2	1,9	1,5	1,9
Q01	Encefalocelo	2	6	12	20
	Prevalência / 10 000	0,2	0,6	1,2	0,7
Q03	Hidrocefalia	16	15	13	44
	Prevalência / 10 000	1,5	1,5	1,3	1,4
Q02	Microcefalia	4	3	3	10
	Prevalência / 10 000	0,4	0,3	0,3	0,3
Q04,Q07	Outras anomalias do SNC	65	42	33	140
	Prevalência / 10 000	6,2	4,2	3,2	4,6

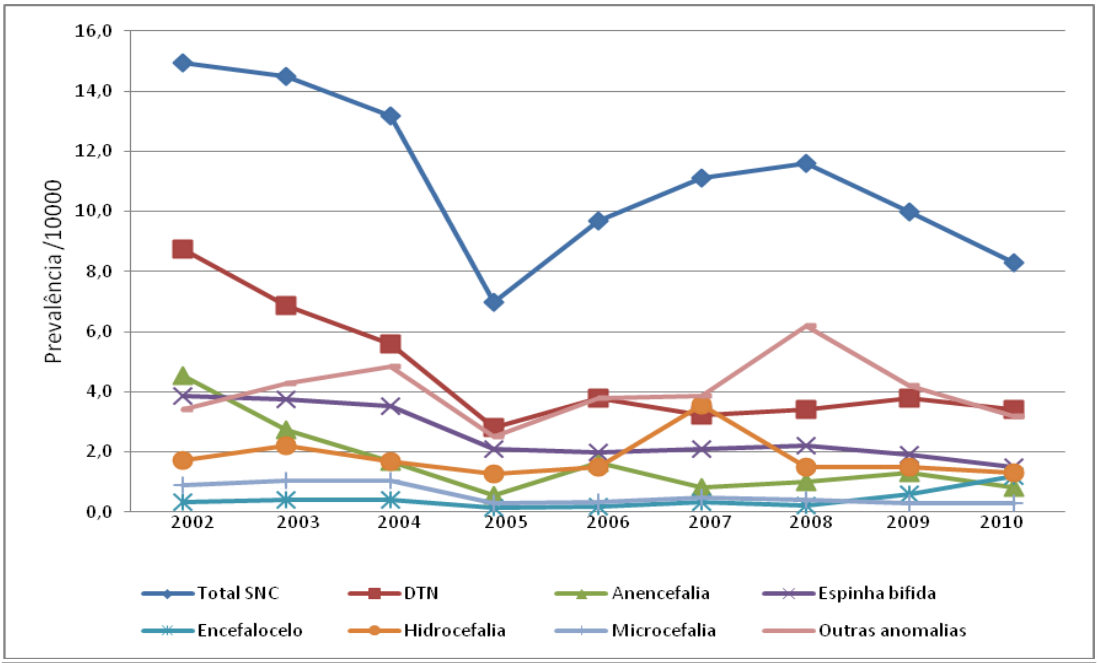

Figura 2. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas nos grandes grupos do SNC entre 2002 e 2010.

No quadro VII são apresentados os números totais e as prevalências dos Defeitos do Tubo Neural. Pela observação da figura 3 verifica-se que os valores das prevalências no total deste grupo e nos vários sub grupos se mantêm relativamente estáveis desde 2007.

Quadro VII	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas dos Defeitos do Tubo Neural, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos anos 2008, 2009 e 2010				
		2008	2009	2010	Total
Q00, Q01, Q05	Defeitos do Tubo Neural	36	38	35	109
	Prevalência / 10 000	3,4	3,8	3,4	3,6
Q00	Anencefalia	11	13	8	32
	Prevalência / 10 000	1,0	1,3	0,8	1,0
Q05	Espinha Bífida	23	19	15	57
	Prevalência / 10 000	2,2	1,9	1,5	1,9
Q01	Encefalocelo	2	6	12	20
	Prevalência / 10 000	0,2	0,6	1,2	0,7

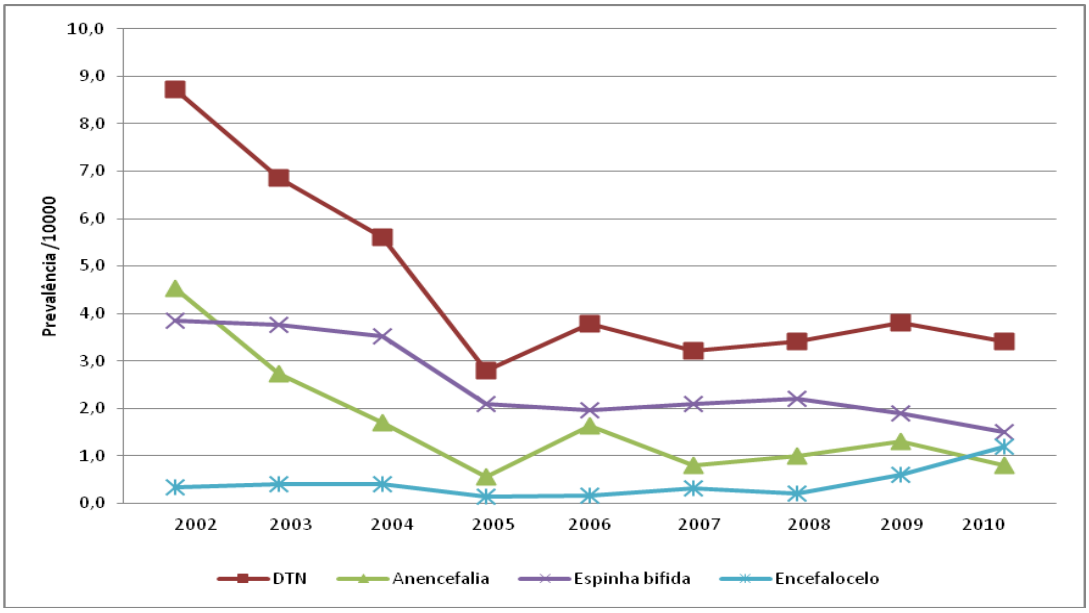

Figura 3. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas no grupo dos DTN entre 2002 e 2010.

3.2.2 Anomalias do Aparelho Circulatório

As anomalias do Aparelho Circulatório continuam a ser as mais frequentemente reportadas ao RENAC, apesar da prevalência do total de anomalias deste grupo ter vindo a diminuir ligeiramente como se observa na figura 4.

Quadro VIII	Número total e prevalência de algumas Anomalias Congénitas do Aparelho Cardiovascular, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos anos 2008, 2009 e 2010				
		2008	2009	2010	Total
Q20 - Q28	Total anomalias do Aparelho Circulatório	401	354	383	1138
	Prevalência / 10 000	38,2	35,4	37,7	37,1
Q23.4	Coração esquerdo hipoplásico	9	11	3	23
	Prevalência / 10 000	0,9	1,1	0,3	0,8
Q25.1	Coartação da aorta	6	6	7	19
	Prevalência / 10 000	0,6	0,6	0,7	0,6
Q20.3	Transposição grandes vasos	8	6	8	22
	Prevalência / 10 000	0,8	0,6	0,8	0,7
Q21.3	Tetralogia de Fallot	15	10	9	34
	Prevalência / 10 000	1,4	1,0	0,9	1,1

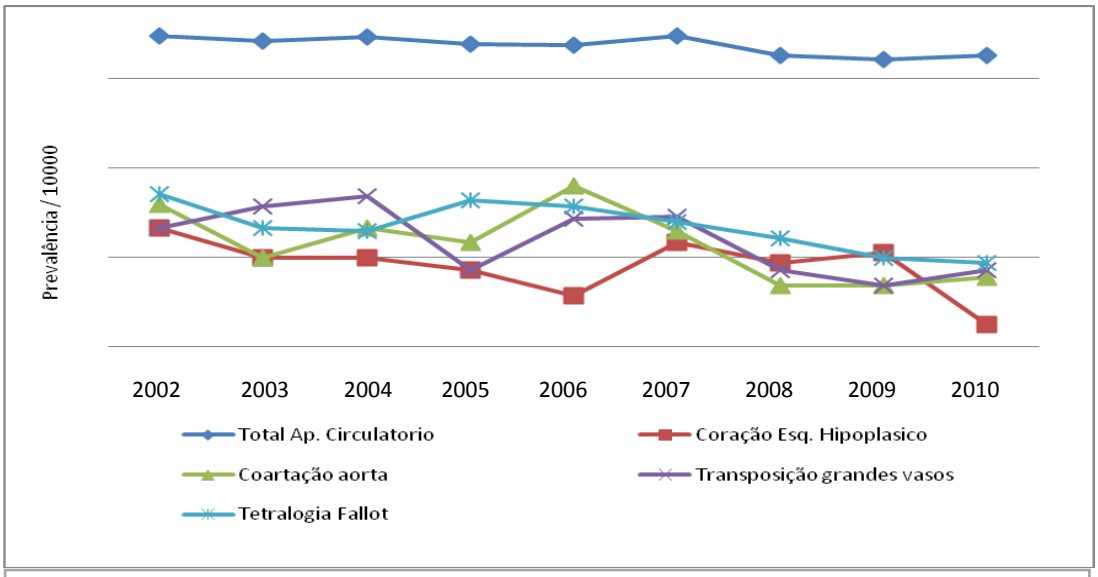

Figura 4. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas no total de anomalias do Aparelho Circulatório e em algumas anomalias cardíacas especificas entre 2002 e 2010.

3.2.3 Fenda Labial e/ou Fenda do Palato

Nos anos em estudo, a prevalência do numero total de anomalias no grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato manteve-se estável. Observou-se, porém, uma diminuição desses valores em relação aos verificados no relatório anterior (dados dos anos 2002 a 2007), como se pode observar na figura 5.

Quadro IX	Número total e prevalência das Anomalias Congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos anos 2008, 2009 e 2010				
		2008	2009	2010	Total
Q35 - Q37	Total de anomalias Fenda Labial e/ou Fenda Palato	45	42	37	124
	Prevalência / 10 000	4,3	4,2	3,6	4,0
Q35	Fenda do Palato	21	22	12	55
	Prevalência / 10 000	2,0	2,2	1,2	1,8
Q36	Fenda Labial	10	9	8	27
	Prevalência / 10 000	1,0	0,9	0,8	0,9
Q37	Fenda Labial + Palato	14	11	17	42
	Prevalência / 10 000	1,3	1,1	1,7	1,4

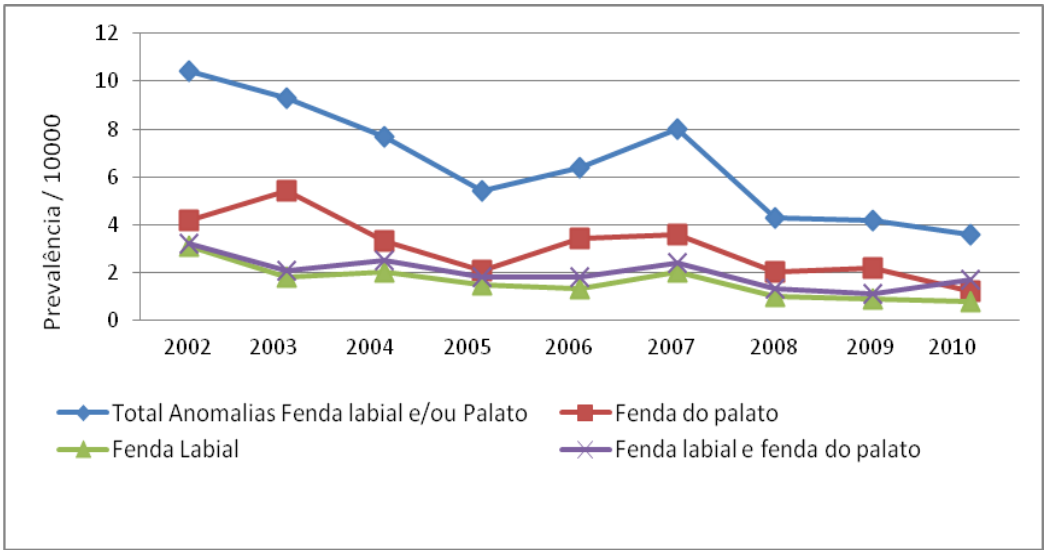

Figura 5. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas no grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, entre 2002 e 2010.

3.2.4 Anomalias do Aparelho Urinário

No Quadro X observa-se o total das anomalias do Aparelho Urinário e respetivas prevalências assim como as dos mesmos três subgrupos apresentados em todos os relatórios do RENAC (agenésia renal, rim quístico e lesões obstrutivas).

Quadro X	Número total e prevalência de algumas anomalias congénitas do aparelho urinário e de algumas renais, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos anos 2008, 2009 e 2010				
		2008	2009	2010	Total
Q60 - Q64	Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário	156	118	83	357
	Prevalência / 10 000	14,9	11,8	8,2	11,6
Q60	Agenésia renal	16	18	16	50
	Prevalência / 10 000	1,5	1,8	1,6	1,6
Q61	Rim quístico	23	31	18	72
	Prevalência / 10 000	2,2	3,1	1,8	2,3
Q62	Lesões obstrutivas	95	44	29	168
	Prevalência / 10 000	9,1	4,4	2,9	5,5

Pela análise da figura 6 observa-se que nos anos em estudo houve uma diminuição da prevalência no subgrupo das Lesões obstrutivas, provavelmente associada à

exclusão de casos com "hidronefrose/dilatação pielocalicial" inferior a 10mm, de acordo com critérios internacionais utilizados em outros registos de anomalias congénitas (EUROCAT).

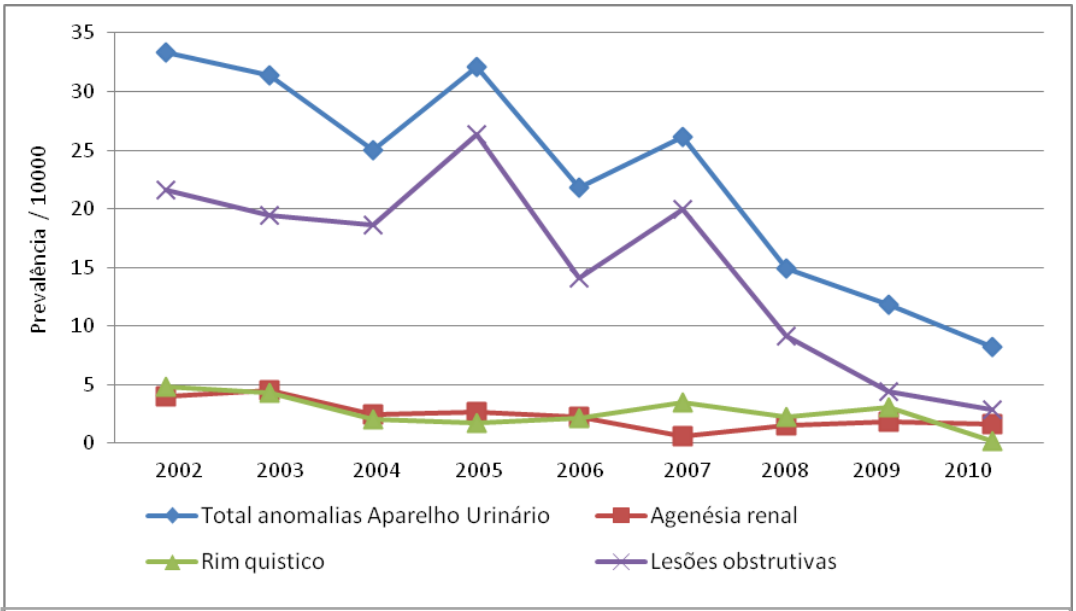

Figura 6. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas no grupo do Aparelho Urinário e em algumas anomalias especificas, entre 2002 e 2010.

3.2.5 Anomalias da Parede Abdominal

Quando estudadas as duas anomalias mais frequentes da parede abdominal, onfalocelo e gastrosquisis, regista-se uma diminuição muito acentuada da prevalência desta ultima anomalia, nos anos em estudo, como se observa na figura 7.

Quadro XI	Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos de algumas anomalias congénitas da Parede abdominal, Onfalocelo e Gastrosquisis, nos anos 2008, 2009 e 2010				
		2008	2009	2010	Total
CID 10: Q79.2	Onfalocelo	6	10	6	22
	Prevalência / 10 000	0,6	1,0	0,6	0,7
CID 10:79.3	Gastrosquisis	6	6	4	16
	Prevalência / 10 000	0,6	0,6	0,4	0,5

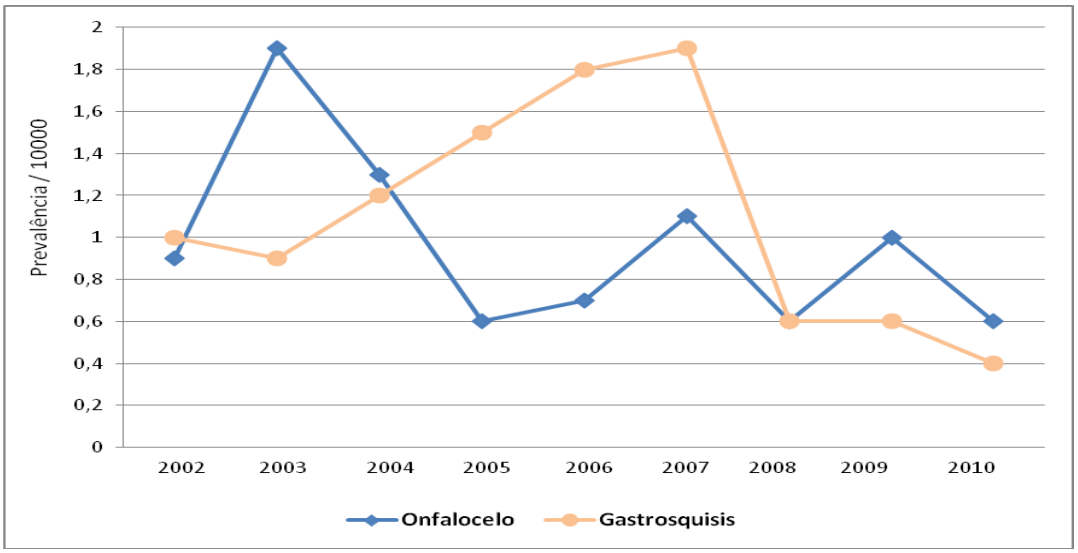

Figura 7. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas da parede abdominal, nomeadamente Onfalocelo e Gastrosquisis, nos anos de 2002 a 2010.

3.2.6 Anomalias do Sistema Osteomuscular

Nos anos em estudo neste relatório, mantem-se a tendência já observada nos anos anteriores, de redução da prevalência de anomalias congénitas do Sistema Musculoesquelético, como se pode observar no Quadro XII.

Quadro XII	Número total e prevalência de algumas anomalias congénitas do sistema musculoesqueletico e de alguns subgrupos de anomalias dos membros, por 10 000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos anos 2008, 2009 e 2010				
		2008	2009	2010	Total
Q65 - Q79	Total de anomalias do Sistema Musculoesquelético	227	221	173	621
	Prevalência / 10 000	21,6	22,1	17,0	20,3
Q65	Luxação congénita da anca	39	23	26	88
	Prevalência / 10 000	3,7	2,3	2,6	2,9
Q71 - Q73	Anomalias redutoras	13	20	5	38
	Prevalência / 10 000	1,2	2,0	0,5	1,2
Q69	Polidactilia	26	22	22	70
	Prevalência / 10 000	2,5	2,2	2,2	2,3
Q70	Sindactilia	33	24	12	69
	Prevalência / 10 000	3,1	2,4	1,2	2,3

A figura 8 revela que os valores da prevalência de anomalias congénitas nos subgrupos referidos no Quadro XII se mantem constante durante os anos de 2002 a 2010, observando-se no entanto, uma ligeira redução nos valores da luxação congénita da anca.

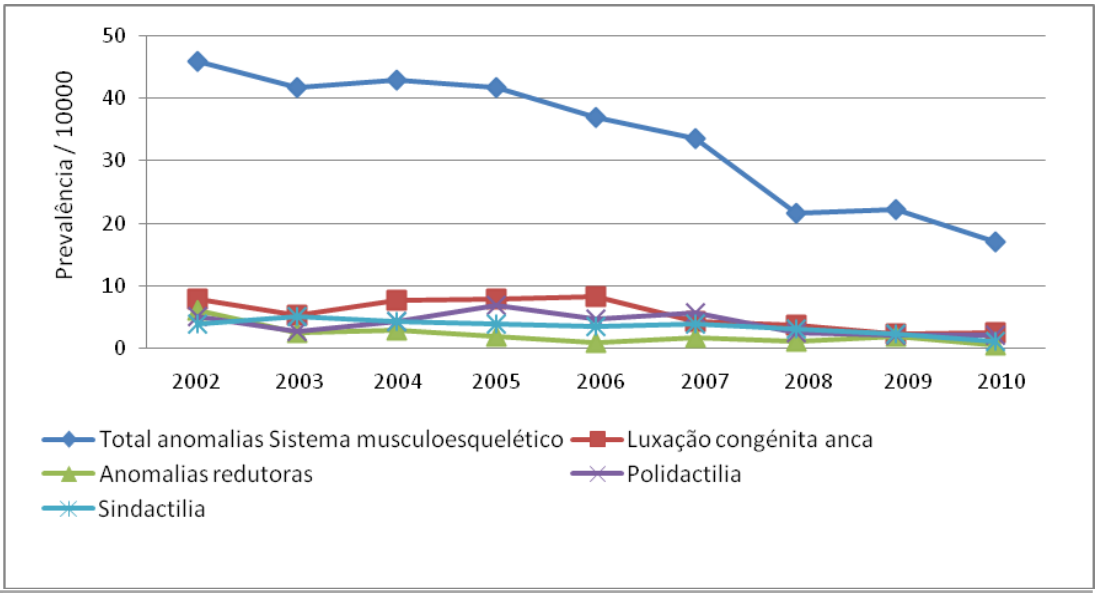

Figura 8. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas no Sistema Musculoesqueletico e em alguns subgrupos de anomalias dos membros, entre 2002 e 2010.

3.3 Variação na prevalência de algumas anomalias em relação ao sexo

Em cada um dos anos em estudo registou-se uma prevalência de anomalias congénitas mais elevada no sexo masculino que no sexo feminino, como se verifica no Quadro XIII, à semelhança dos anos anteriores.

Quadro XIII	Número total de notificações recebidas pelo RENAC, segundo o sexo, nos anos 2008, 2009 e 2010.				
	Feminino	Masculino	Ambíguo	Desconhecido	Total
2008	**608**	**713**	**3**	**8**	**1332**
2009	**492**	**653**	**11**	**18**	**1174**
2010	**476**	**586**	**1**	**4**	**1067**
Total	**1100**	**1366**	**14**	**26**	**2506**

Continuamos o estudo iniciado no primeiro relatório do RENAC em 1999 e que tinha por objetivo avaliar se no nosso país se verificava a relação entre algumas anomalias referidas na literatura (ICBD, 2000) como mais prevalentes no sexo masculino – polidactilia, transposição dos grandes vasos e fenda labial e/ou fenda do palato – e outras como mais prevalentes no sexo feminino – anencefalia e fenda palatina isolada.

3.3.1 Polidactilia

Pela primeira vez observa-se uma prevalência da polidactilia mais elevada para o sexo feminino com 2,5/10 000 comparando com uma prevalência de 2,1/10 000 para o sexo masculino o que diverge dos resultados observados nos anos anteriores.

Quadro XIV	Variação na prevalência e percentagem da Polidactilia de acordo com o sexo para o período 2008 - 2010.			
	Total	Total nascimentos	Prevalência /10 000	Percentagem
Feminino	37	148955	**2,5**	52,9
Masculino	33	156183	**2,1**	47,1
Total	70			

3.3.2 Transposição dos grandes vasos

Na transposição dos grandes vasos verifica-se uma prevalência mais elevada no sexo masculino com 1,2/10000 nascimentos comparando com 0,1/10000 nascimentos para o sexo feminino, em concordância com os relatórios anteriores do RENAC.

Quadro XV	Variação na prevalência e percentagem da Transposição dos Grandes Vasos acordo com o sexo para o período 2008 - 2010.			
	Total	Total nascimentos	Prevalência /10 000	Percentagem
Desconhecido	2			9,1
Feminino	2	148955	**0,1**	9,1
Masculino	18	156183	**1,2**	81,8
Total	22			

3.3.3 Fenda Labial e/ou fenda palatina

Mantém-se uma prevalência mais elevada no sexo masculino para os casos de fenda labial isolada e/ou com fenda do palato de acordo com o que é descrito na literatura e se observou para o nosso país nos anos anteriores.

Quadro XVI	Variação na prevalência e percentagem da Fenda labial e / ou Fenda palatina de acordo com o sexo para o período 2008 - 2010.			
	Total	Total nascimentos	Prevalência /10 000	Percentagem
Feminino	55	148955	**3,7**	44,4
Masculino	69	156183	**4,4**	55,6
Total	124			

3.3.4 Anencefalia

Observa-se para os anos em estudo, tal como nos relatórios anteriores, uma inversão dos valores da prevalência nos dados nacionais, em relação ao descrito habitualmente na literatura para o predomínio da anencefalia no sexo feminino.

Quadro XVII	Variação na prevalência e percentagem de Anencefalia de acordo com o sexo para o período 2008 - 2010.			
	Total	Total nascimentos	Prevalência /10 000	Percentagem
Desconhecido	4			12,5
Feminino	10	148955	**0,7**	31,3
Masculino	18	156183	**1,2**	56,3
Total	32			

3.3.5 Fenda palatina isolada

Também na fenda palatina isolada se verificou uma prevalência ligeiramente mais elevada no sexo masculino nos anos em estudo, em desacordo com o observado nos anos anteriores.

Quadro XVIII	Variação na prevalência e percentagem da Fenda palatina isolada de acordo com o sexo para o período 2008 - 2010.			
	Total	Total nascimentos	Prevalência /10 000	Percentagem
Feminino	25	148955	**1,7**	45,5
Masculino	30	156183	**1,9**	54,5
Total	55			

3.4 Distribuição das anomalias de acordo com a idade das mães

O Quadro XIX apresenta o número total de registos recebidos em cada ano em estudo, distribuídos pela idade das mães na altura do parto, segundo os grupos etários referidos nas tabelas do Instituto Nacional de Estatística. Também é referido o número dos nados vivos.

Quadro XIX	Número de nascimentos com anomalias e sua distribuição segundo o grupo etário das mães no período 2008 - 2010				
		2008	2009	2010	Total
< 15 anos	Nado-vivo	1	2	0	3
	Total	**1**	**2**	**1**	**4**
15- 19	Nado-vivo	31	19	14	64
	Total	**35**	**24**	**15**	**74**
20- 24	Nado-vivo	89	67	60	216
	Total	**108**	**85**	**83**	**276**
25- 29	Nado-vivo	183	110	137	430
	Total	**241**	**152**	**171**	**564**
30- 34	Nado-vivo	194	152	152	498
	Total	**254**	**223**	**218**	**695**
35- 39	Nado-vivo	106	76	73	255
	Total	**156**	**153**	**124**	**433**
40- 44	Nado-vivo	18	20	13	51
	Total	**43**	**40**	**31**	**114**
45- 49	Nado-vivo	1	4	2	7
	Total	**4**	**6**	**5**	**15**
>= 50	Nado-vivo	0	0	0	0
	Total	**0**	**0**	**0**	**0**
Total	Nado-vivo	623	450	451	1524
	Total	**842**	**685**	**648**	**2175**

A Figura 9 mostra a prevalência do total de anomalias congénitas referentes aos anos em estudo, distribuída pelas idades das mães.

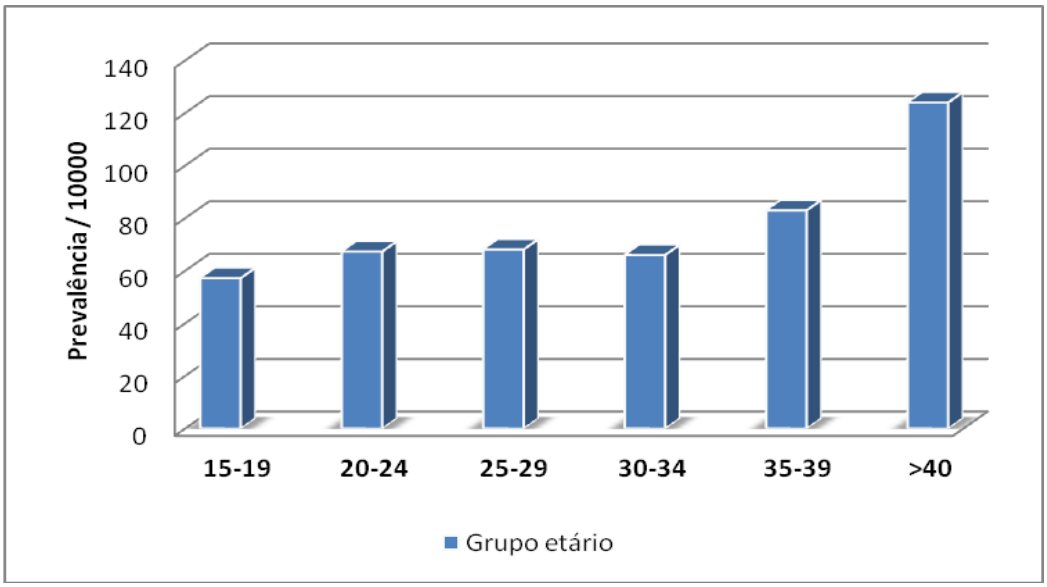

Figura 9. Prevalência (/10000 nascimentos) do total de anomalias congénitas distribuídas pelos grupos etários das mães.

Os resultados mostram uma subida moderada da prevalência do total de anomalias após os 35-39 anos e uma subida mais acentuada após os 40 anos de idade, em concordância com os resultados internacionais

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

No Quadro XX apresentam-se as prevalências de todos os grandes grupos de anomalias e algumas anomalias isoladas, distribuídas pelos grupos etários das mães para o total dos anos em estudo. Como foi referido no relatório anterior, algumas destas anomalias congénitas são referidas na literatura como mais prevalentes em alguns destes grupos etários (Loane, M. et al, 2007) (Dobson, R., 2006).

Quadro XX	Distribuição da prevalência (por 10 000) do total de anomalias congénitas por grupo etário da mãe entre 2008 e 2010				
	<20	20-29	30-34	35-39	≥40
Sistema Nervoso Central	**8,5**	**12,3**	**8,1**	**9,2**	**5,8**
Anencefalia	0,0	1,4	0,9	1,0	0,0
Espinha bífida	2,3	1,8	1,7	1,9	2,9
Encefalocelo	0,8	1,0	0,2	0,8	0,0
Hidrocefalia	0,0	2,1	1,1	1,0	1,0
Olhos, face, orelha e pescoço	**5,4**	**5,2**	**6,6**	**7,5**	**7,7**
Coração e aparelho circulatório	**21,7**	**37,1**	**35,8**	**40,0**	**43,2**
Aparelho respiratório	**0,8**	**1,7**	**1,4**	**2,5**	**3,8**
Fenda labial e/ou fenda palatina	**4,6**	**4,0**	**4,2**	**4,0**	**2,9**
Fenda labial	0,8	1,0	0,9	0,6	1,9
Fenda palatina	1,5	1,4	2,6	1,7	0,0
Fenda labial e fenda palatina	2,3	1,7	0,8	1,7	1,0
Aparelho digestivo	**5,4**	**4,8**	**4,2**	**5,4**	**4,8**
Órgãos genitais	**4,6**	**5,2**	**4,3**	**6,1**	**3,8**
Aparelho urinário	**10,8**	**11,4**	**11,6**	**13,0**	**9,6**
Aparelho osteomuscular	**21,7**	**16,6**	**20,7**	**26,6**	**23,0**
Polidactilia	4,6	1,9	2,1	3,1	1,9
Sindactilia	3,9	1,4	2,5	3,6	1,9
Hérnia diafragmática	0,8	0,8	0,7	1,5	1,9
Onfalocelo	0,0	0,5	0,7	2,1	2,9
Gastrosquisis	3,1	0,5	0,4	1,0	1,0
Outras anomalias Congénitas	**1,5**	**2,9**	**1,8**	**2,5**	**1,9**
Anomalias cromossómicas	**3,9**	**6,9**	**8,9**	**27,4**	**67,2**
Síndrome de Down	0,0	2,5	3,7	16,6	50,9
Síndrome de Edwards e Síndrome de Patau	0,0	1,1	1,5	6,1	10,6

A observação do Quadro XX revela que as anomalias do Aparelho Cardiovascular apresentam prevalências mais elevadas nos intervalos de idade entre os 35-39 anos e igual ou superior a 40 anos, como se pode comprovar na Figura 9. Estes dados são semelhantes aos verificados no relatório anterior.

Mantem-se a evidencia que o grande grupo em que se encontra maior variação da prevalência, quando considerada a idade materna, é o das Anomalias Cromossómicas, que aumenta de frequencia no grupo etário entre 35 – 39 anos, mas é muito elevada após os 40 anos de idade.

Nas idades inferiores aos 20 anos observa-se uma prevalência mais elevada da Gastrosquisis, em comparação com outras idades maternas, tal como se observou no relatório dos anos 2002 a 2007.

Selecionamos, de novo, os três grandes grupos mais significativos do quadro anterior e apresentamos na figura 10 de modo a ser mais fácil de visualizar a relação entre estes grupos e a idade materna.

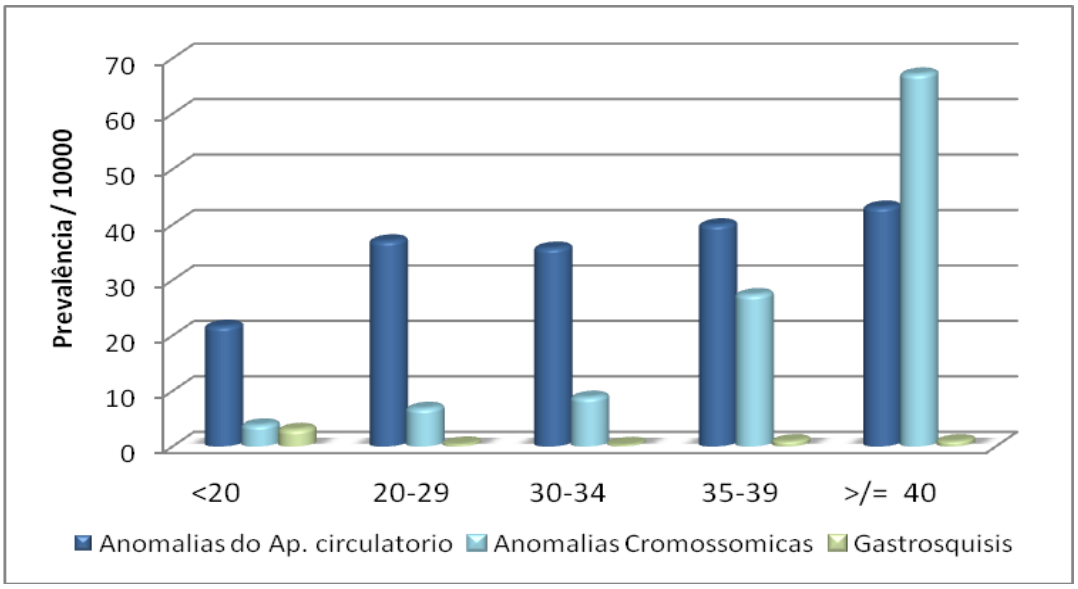

Figura 10. Distribuição da prevalência (/10000 nascimentos) do total de anomalias congénitas do aparelho circulatório, cromossómicas e gastrosquisis por grupos etários das mães entre 2008 e 2010.

3.5 Considerações finais

3.5.1 Sobre os resultados

Este relatório contem os principais resultados obtidos a partir dos dados das notificações recebidos pelo RENAC até Julho de 2011, em relação aos anos de 2008 a 2010.

Nos anos em estudo neste relatório as anomalias mais frequentemente registadas foram as do aparelho circulatório (30%) a que correspondeu a prevalência de 37 por cada 10000 nascimentos. Seguiram-se as anomalias do sistema musculoesquelético (17%; 20,2 casos por cada 10000 nascimentos) e das anomalias cromossómicas (11%; 13,1 casos por cada 10000 nascimentos).

O número de casos notificados entre 2008 e 2010 foi de 2198, com um total 3574 anomalias congénitas, das quais 68,4% eram isoladas.

A maioria dos casos notificados correspondeu a nascimentos simples, em resultado de nascimento vivo (70%) e 26,4% correspondiam a interrupções médicas de gravidez. A percentagem de deteção precoce no período prenatal parece ter aumentado no período em análise, o que poderá estar relacionado com a organização e diferenciação dos Centros de Diagnóstico Prenatal.

No momento de identificação da primeira anomalia a maior parte dos fetos estava vivo.

Cerca de metade (46,8%) das anomalias foram detetadas pela primeira vez durante a fase pré-natal, 30,2% foram detetadas na altura do nascimento, enquanto 18,6% foram detetadas durante a 1ª semana de vida do recém-nascido.

Não foi possível estudar o consumo de medicamentos durante a gravidez devido escassez de dados, relacionados com esta variável, comunicados pelos centros notificadores ao RENAC.

3.5.2 Sobre o sistema

Neste relatório são apresentados alguns dados referentes às notificações recebidas pelo RENAC até fim de Julho de 2011 mas, considerando o atraso de alguns centros no envio de registos ao registo central devido a dificuldades locais, estes números poderão vir a ser alterados em relatórios futuros.

Considerando o efeito dos pequenos números, a interpretação dos resultados deve ser feita com alguma precaução, dado a instabilidade de algumas taxas de prevalência.

Os valores das taxas de prevalência são inferiores aos valores mínimos considerados internacionalmente na avaliação de qualidade de qualquer registo de anomalias congénitas e que se situa entre 200 e 300/10 000 nascimentos. Esta situação está, muito provavelmente, associada a subnotificação de casos pelos centros notificadores.

Apesar deste viés, a distribuição das taxas de prevalência pelos grandes grupos de anomalias congénitas considerados na CID10 é bastante próxima da distribuição verificada desde o início de funcionamento do registo, em 1997, exceto em relação às anomalias do Aparelho Urinário. Pela primeira vez, os valores da prevalência de anomalias congénitas neste grande grupo são concordantes aos valores apresentados por outros registos europeus (EUROCAT).

É desejável que todos os Centros Notificadores aumentem a sua capacidade para notificar todas as anomalias congénitas que observem e preencham integralmente o formulário, melhorando a qualidade e quantidade de informação fornecida ao registo central acerca da grávida e do pai do Feto/Recém nascido.

É também desejável alargar o número de Serviços efetivamente participantes no RENAC, de modo a garantir valores de notificação aceitáveis e aumentar a qualidade dos registos, de acordo com as recomendações internacionais.

3.5.3 Recomendações

Mantendo o objetivo de melhorar a qualidade dos dados obtidos é importante continuar as estratégias dos anos anteriores, quer pelos centros notificadores quer pelo registo central:

1 – Aumentar o número e a qualidade das notificações recebidas dos Centros Notificadores, incluindo as variáveis relativas aos pais;

2 – Fornecer informação aos Centros Notificadores quer através da Newsletter do RENAC, quer através da disponibilização de informação e resultados no site do Instituto Nacional de Saúde;

3 – Alargar o número de Serviços participantes no RENAC solicitando, nomeadamente às Unidades de Fetopatologia, Cardiologia Pediátrica, Nefrologia Pediátrica, Cirurgia e Ortopedia Pediátrica, Genética Médica e Laboratórios de Citogenética, quer públicas quer privadas, o fornecimento de informação suplementar.

4. Bibliografia

Atlas Digital do Ambiente, Agência Portuguesa do Ambiente, http://www.apambiente.pt

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

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

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

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

Instituto Nacional de Estatística. Dados Estatísticos: Ano de 2008, 2009, 2010 www.ine.pt

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

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

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

Registo Nacional de Anomalias Congénitas. Relatório de 2002 a 2007 Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, 2010

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