



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Nacional de Saúde da Mulher,
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira**

**ANÁLISE DA QUALIDADE DO DIAGNÓSTICO
ULTRASSONOGRÁFICO PRÉ-NATAL DE DEFEITOS
CONGÊNITOS, NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO, A PARTIR
DE UM CENTRO TERCIÁRIO**

Julia Freitas Oliveira Miranda

**Rio de Janeiro
Novembro de 2014**



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Nacional de Saúde da Mulher,
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira**

**ANÁLISE DA QUALIDADE DO DIAGNÓSTICO
ULTRASSONOGRÁFICO PRÉ-NATAL DE DEFEITOS
CONGÊNITOS, NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO, A PARTIR
DE UM CENTRO TERCIÁRIO**

Julia Freitas Oliveira Miranda

**Rio de Janeiro
Novembro de 2014**



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Nacional de Saúde da Mulher,
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira**

**ANÁLISE DA QUALIDADE DO DIAGNÓSTICO
ULTRASSONOGRÁFICO PRÉ-NATAL DE DEFEITOS
CONGÊNITOS, NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO, A PARTIR
DE UM CENTRO TERCIÁRIO**

Julia Freitas Oliveira Miranda

Tese apresentada à Pós-graduação em Saúde da Criança e da Mulher, como parte dos requisitos para obtenção do título de Mestre em Ciências.

Orientadora: Maria Auxiliadora de Souza Mendes Gomes
Coorientador: Fernando Maia Peixoto Filho

**Rio de Janeiro
Novembro de 2014**

M672a Miranda, Julia Freitas Oliveira

Análise da qualidade do diagnóstico ultrassonográfico pré-natal de defeitos congênitos, no estado do Rio de Janeiro, a partir de um centro terciário. / Julia Freitas Oliveira Miranda. - Rio de Janeiro, 2014.
55f.: il.

Dissertação (Mestrado em Ciências) – Instituto Nacional da Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Rio de Janeiro, RJ, 2014.

Orientadora: Maria Auxiliadora de Souza Mendes Gomes.

Coorientador: Fernando Maia Peixoto Filho.

Bibliografia: f. 50-53

1. Ultrassonografia. 2. Anormalidades Congênitas. 3. Diagnóstico.
4. Pré-natal. I. Título.

CDD 22.ed. 616.0758153

Dedicatória

Decido essa dissertação à minha filha, que nasceu e cresceu junto com este trabalho, e ao meu marido, pelo apoio fundamental em todos os momentos.

Agradecimentos

Agradeço, imensamente, à minha orientadora, Professora Doutora Maria Auxiliadora de Souza Mendes Gomes, sempre muito paciente, acessível e com palavras de estímulo que tornaram esse caminho possível de ser percorrido. Não menos importante, agradeço ao meu coorientador, Professor Doutor Fernando Maia Peixoto Filho, por suas críticas sempre construtivas que tornaram esse trabalho ainda mais interessante.

Também não posso deixar de agradecer ao Professor Doutor Gustavo Lobato de Azevedo, que teve participação fundamental na construção e elaboração dessa dissertação.

Agradeço também à banca de qualificação e defesa, Professora Doutora Fernanda Campos e Professora Doutora Cynthia Magluta, por enriquecerem este trabalho com suas observações.

Agradeço também aos professores da pós-graduação, por matérias interessantíssimas, provocando muita reflexão e proporcionando um enorme aprendizado. Também agradeço aos colegas de turma que percorreram essa trajetória juntos, se apoiando frente às dificuldades que surgiram pelo caminho, e aos membros da secretaria acadêmica, sempre dispostos a ajudar.

Também agradeço à Tatiana Campos, que viabilizou a busca ao Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos, sempre muito solícita.

Por último, não posso deixar de agradecer à minha família. Aos meus pais, Maria Lydia e Silvio, pela educação e valores éticos ensinados, essenciais para conquistar mais essa etapa, além do carinho e incentivo a todo momento. Ao meu marido, Diego, pelos inúmeros auxílios com a formatação do texto, além do apoio carinhoso nos momentos mais difíceis. À minha filha querida, Beatriz, que nasceu durante o primeiro ano do mestrado e encheu minha vida de alegria, me ajudando a superar qualquer desafio.

Lista de Siglas

CID:	Classificação Internacional de Doenças
DC:	Defeito congênito
DNV:	Declaração de Nascido Vivo
ECLAMC:	Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas
IFF:	Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira
MS:	Ministério da Saúde
NICE:	National Institute for Health and Clinical Excellence
OMS:	Organização Mundial da Saúde
SINASC:	Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos
SUS:	Sistema Único de Saúde
TEGO:	Título de Especialista em Ginecologia e Obstetrícia
UTI:	Unidade de Terapia Intensiva

Resumo

Introdução: A ultrassonografia pré-natal tornou-se o método de eleição para rastreamento dos defeitos congênitos (DC) nas últimas décadas. O uso desta tecnologia é normatizado em muitos países. No Brasil, no entanto, as diretrizes sobre o uso desta tecnologia são insuficientes. Por meio desta pesquisa, espera-se avaliar a qualidade na detecção de DC, a partir das gestantes encaminhadas de outros serviços de saúde do Estado do Rio de Janeiro ao Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF).

Objetivo: Analisar a qualidade do diagnóstico ultrassonográfico pré-natal de DC, no estado do Rio de Janeiro, a partir de um centro terciário.

Método: O estudo apresentado é quantitativo, descritivo e com coleta de dados retrospectiva. O estudo foi realizado no IFF, a partir da coleta de dados dos prontuários, do período de janeiro de 2010 a dezembro de 2011. Também foi consultado, de forma complementar, a base de dados do Ministério da Saúde, Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC). Foram recolhidas informações básicas sobre 218 gestantes e o exame que originou o encaminhamento ao IFF, sobre o diagnóstico deste primeiro exame, o diagnóstico do exame referência e o diagnóstico pós-natal.

Resultados: A média de idade das gestantes foi de 25,7 anos. Em relação ao primeiro exame, 87,4% foram realizados em estabelecimentos privados, e a paciente levou em média 5,2 semanas para fazer o exame referência. Sobre os dados do parto, 55,7% foram cesarianas, 46,7% apresentaram Apgar <7 no primeiro minuto e 30,1% no quinto minuto, 45% foram natimortos ou neomortos. Sobre a análise de concordância, o percentual de concordância entre o exame referência e o diagnóstico pós-natal foi substancialmente maior que o percentual de concordância entre o primeiro exame e o diagnóstico pós-natal (88,8% versus 59,4%).

Conclusão: Este estudo observou que as gestantes encaminhadas ao IFF com diagnóstico pré-natal de DC apresentam predominantemente baixo risco para as anomalias. Algumas evidências sugerem que as gestantes acompanhadas no pré-natal da rede pública no estado do Rio de Janeiro tem dificuldade na realização do exame ultrassonográfico para detecção de DC, além de problemas no acesso ao centro especializado. O estudo demonstrou uma diferença substancial no percentual de concordância entre o primeiro exame e o exame referência, em comparação com o diagnóstico pós-natal, evidenciando possivelmente que a qualidade da ultrassonografia obstétrica para detecção de DC no Estado do Rio de Janeiro está aquém do desejável. A qualidade superior da ultrassonografia realizada em um centro com profissionais capacitados e com experiência no diagnóstico de DC também ratifica a importância de estratégias que garantam o acesso das gestantes a exames de boa qualidade e, quando necessário, reavaliação do exame por especialistas em medicina fetal.

Palavras-chave: ultrassonografia, anormalidades congênitas, diagnóstico.

Abstract

Introduction: Prenatal ultrasound has become the method of choice for screening of congenital defects (CD) in recent decades. The use of this technology is regulated in many countries. In Brazil, however, the guidelines on the use of this technology are insufficient. Through this research, it is expected to evaluate the quality of detection of CD, from pregnant women referred from other health services in the State of Rio de Janeiro to the National Institute of Women, Child and Adolescent's Health Fernandes Figueira (IFF).

Objective: To analyze the quality of prenatal ultrasound diagnosis of CD, in the State of Rio de Janeiro, from a tertiary center.

Method: The present study is quantitative, descriptive and has a retrospective data collection. The study was conducted at IFF, from analysis of medical records, from January 2010 to December 2011. In a complementary way, the database of the Ministry of Health, Information System about Newborns (SINASC), was also consulted. Basic information about 218 pregnant women and about the examination that led to the referral to IFF were collect. The diagnosis in the first exam, the diagnosis of the reference exam and postnatal diagnosis were also analyzed.

Results: The mean age of the pregnant women was 25.7 years. Regarding the first examination, 87.4% were performed in private facilities, and the patient took an average of 5.2 weeks to take the reference exam. Concerning the data of birth, 55.7% were cesarean operation, 46.7% had Apgar Score <7 at the first minute and 30.1% at the fifth minute, 45% were stillbirths or neonatal deaths. About the agreement analysis, the percentage of agreement between the reference exam and postnatal diagnosis was substantially higher than the percentage of agreement between the first exam and postnatal diagnosis (88.8% versus 59.4%).

Conclusion: This study observed that pregnant women referred to IFF with prenatal diagnosis of CD had predominantly low risk for congenital anomalies. Some evidence suggests that pregnant women seen in prenatal public network in the State of Rio de Janeiro have difficulty in performing the ultrasound exam for detection of CD, as well as problems in accessing a specialized center. The study showed a substantial difference in the percentage of agreement between the first exam and the reference exam, compared with the postnatal diagnosis, possibly indicating that the quality of obstetric ultrasound for detection of CD in the State of Rio de Janeiro is poor. The superior quality of ultrasound performed in a center with trained and experienced professionals in the diagnosis of CD also confirms the importance of strategies to ensure access of pregnant women to good quality exams and, when necessary, exam reevaluation by experts in fetal medicine.

Keywords: *ultrasonography, congenital abnormalities, diagnosis*

Apresentação

Este projeto foi desenvolvido no Setor de Medicina Fetal do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF). O IFF é uma unidade de assistência, ensino, pesquisa e desenvolvimento tecnológico da Fundação Oswaldo Cruz, referência na atenção materno-fetal de alta complexidade. Embora não haja um sistema formal de referência para defeitos congênitos (DC) no estado, o IFF parece ser estratégico na formação de uma potencial rede de assistência perinatal desses casos. Aproximadamente 20% dos casos de DC da capital nascem neste instituto, representando uma prevalência de 1610,4/10 mil nascidos vivos. A prevalência de DC apresentada pelo IFF é cerca de 12 vezes maior que aquela encontrada nos serviços universitários que prestam assistência ao Sistema Único de Saúde (SUS) no município do Rio de Janeiro, dado que confirma a importância deste instituto no cuidado perinatal dessas gestantes e seus recém-nascidos [1].

Além disso, o IFF está integrado à rede de maternidades que fornece dados sobre defeitos congênitos ao Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) [2]. O ECLAMC consiste em um programa iniciado em 1967 em Buenos Aires, que se expandiu gradualmente, e atualmente engloba uma rede de hospitais da América Latina, incluindo os 10 países da América do Sul, além da República Dominicana e da Costa Rica. O programa é voluntário, de base hospitalar e empenhado na realização de estudos sistemáticos de recém-nascidos com diagnóstico de anomalias congênitas e tem como foco a investigação epidemiológica e clínica dos fatores de risco associados aos DC. Desde 1994, o ECLAMC passou a ser um

colaborador para prevenção de malformações congênitas da Organização Mundial da Saúde (OMS) [3].

O Setor de Medicina Fetal do Departamento de Obstetrícia do IFF possui tradição na análise de DC no Estado do Rio de Janeiro. As gestantes que chegam ao IFF com um diagnóstico de DC fetal são acolhidas neste setor com o propósito de confirmar a alteração e estabelecer um seguimento apropriado. Quando admitidas no pré-natal do IFF, essas mulheres são assistidas por uma equipe multidisciplinar, composta por médicos obstetra, geneticista, ultrassonografista com experiência em medicina fetal, pediatra, psicólogo e assistente social.

Após o parto, o recém-nascido é avaliado pela pediatria e pela genética com o objetivo de confirmar o diagnóstico pré-natal e dar seguimento ao tratamento adequado. Em caso de desfecho negativo, o natimorto, neomorto ou o produto de um abortamento é avaliado pelo setor de anatomia patológica, após autorização da família, com a finalidade de reunir mais dados para uma conclusão diagnóstica sobre o DC, permitindo o aconselhamento dos familiares sobre a alteração.

A pesquisadora envolveu-se com este tema enquanto cursou o programa de Residência Médica em Ginecologia e Obstetrícia e a Pós-graduação *latu sensu* em Medicina Fetal, ambos no IFF. Neste estudo, como será detalhado mais adiante, foram recolhidos dados a partir da revisão de prontuário de gestantes encaminhadas ao setor com diagnóstico de DC, referentes à idade da gestante, sua história obstétrica e os dados do exame ultrassonográfico que identificou o DC, além dos dados do exame ultrassonográfico obstétrico para

avaliação da morfologia fetal, realizado no setor de Medicina Fetal do IFF, e as informações sobre o diagnóstico pós-natal.

A apresentação desta dissertação inicia-se com a introdução ao assunto, seguida pela justificativa, abordando os aspectos epidemiológicos dos DC no Brasil e no mundo, a ultrassonografia obstétrica como método diagnóstico e a relevância do diagnóstico pré-natal.

Em seguida, são descritos os objetivos gerais e específicos e o quadro teórico. Os aspectos metodológicos são abordados no quinto capítulo, os resultados e sua discussão, no sexto e sétimo capítulo, respectivamente. As considerações finais serão abordadas no oitavo capítulo.

SUMÁRIO

1. Introdução.....	12
2. Justificativa	15
2.1 - Aspectos Epidemiológicos	15
2.2 - Tratamento intra-útero, planejamento do local do parto, via do parto, tratamento pós-natal e acompanhamento infantil	17
2.3 - Demanda emocional	19
2.4 - Interrupção da gestação em casos de Anencefalia	20
3. Objetivos.....	21
3.1 - Geral.....	21
3.2 - Específicos.....	22
4. Quadro Teórico	22
4.1 - Aspectos conceituais dos defeitos congênitos	22
4.2 - Diagnóstico ultrassonográfico de defeitos congênitos	24
5. Materiais e Métodos	28
5.1 - Ambiente de estudo.....	29
5.2 - População alvo, universo amostral e população de estudo	29
5.3 - Desenho de estudo.....	29
5.4 - Processamento de dados	34
5.5 - Análise estatística.....	35
5.6 - Aspectos Éticos	35
6. Resultados.....	36
7. Discussão dos Resultados.....	41
8. Considerações finais	46
Referências Bibliográficas	49
Anexo – Aprovação do Comitê de Ética.....	53

1. Introdução

A ultrassonografia pré-natal tornou-se o método de eleição para rastreamento dos DC em muitos países. Os avanços tecnológicos das últimas décadas e seu caráter não invasivo estabeleceram este exame de imagem como a principal forma de monitorização do desenvolvimento anatômico do feto durante gestação, possibilitando um número cada vez maior de diagnósticos de DC no período antenatal [4]. O profissional que assiste a gestante no pré-natal espera que a ultrassonografia obstétrica complemente sua avaliação clínica, com informações que não podem ser obtidas por parâmetros clínicos. A detecção de anomalias fetais é uma dessas informações desejadas para que o profissional possa aconselhar e conduzir o caso da forma mais adequada. Por outro lado, a gestante e sua família, em geral, desejam a realização do exame, uma vez que querem saber sobre o bem estar do concepto e da possibilidade de haver alguma alteração física. Quando a anomalia está presente, anseiam por informações sobre o prognóstico, possíveis tratamentos e recuperação [5].

A maioria dos DC não está associada a uma causa definida, como alterações genéticas ou exposição a teratógenos, e portanto acomete primordialmente gestações de baixo risco. Desta forma, um rastreamento satisfatório de DC deveria englobar todas as gestações, não somente aquelas que possuem algum risco para a anomalia. Na Europa, por exemplo, a taxa de detecção de DC é maior em países em que existe uma política de rastreamento fetal para DC em gestações de baixo risco, quando comparados com países que não apresentam esta rotina estabelecida [4].

O uso desta tecnologia é normatizado em muitos países com sistema público de saúde. Os órgãos responsáveis por essas diretrizes determinam o período gestacional em que o exame deve ser realizado e, muitas vezes, outras normas, como o nível de qualificação do profissional que realiza o exame e o tempo de uso do aparelho utilizado para executá-lo. Na Inglaterra, por exemplo, o *National Institute for Health and Clinical Excellence* (NICE) recomenda uma ultrassonografia obstétrica para rastreamento de defeitos congênitos entre 18 semanas e 20 semanas e 6 dias como parte da rotina pré-natal, o profissional executor do exame é submetido a um treinamento específico e o aparelho de ultrassonografia não deve ter mais de 5 anos de uso [6]. Outro país europeu que aconselha o rastreamento de DC é a França, o *Ministère des Affaires Sociales et de la Santé* propõe a realização de uma ultrassonografia obstétrica com esta finalidade, em torno de 22 semanas de gestação [7].

No Brasil, as diretrizes sobre o tema são escassas. No último “Cadernos de Atenção Básica – Atenção ao Pré-natal de Baixo Risco” [8], do Ministério da Saúde (MS), de 2012, é citado que a ultrassonografia obstétrica não é obrigatória, mas pode ser realizada com a função de verificar a idade gestacional. Em outro documento, referente a divulgação da Rede Cegonha, “Diretrizes Gerais e Operacionais da Rede Cegonha” [9], também do MS, de 2011, há garantia de um exame ultrassonográfico obstétrico para cada gestante. Entretanto, não há normatização sobre a idade gestacional em que o exame deve ser realizado ou se o rastreamento de DC é uma das finalidades da avaliação.

A OMS, em seu relatório sobre DC, de 2010, ressalta a importância da prevenção, diagnóstico e tratamento dos DC para a redução da mortalidade

neonatal [10]. Uma das recomendações deste documento inclui a realização de uma ultrassonografia obstétrica para rastreamento de DC, em torno de 18 semanas de gestação, como forma de melhorar a assistência ao período perinatal. A OMS destaca ainda que a aceleração da redução da mortalidade neonatal é primordial para atingir a Meta do Desenvolvimento do Milênio número 4, que tem como objetivo diminuir em dois terços a mortalidade infantil até 2015, em comparação ao nível de 1990 [11].

Estudos sobre a análise do desempenho da ultrassonografia obstétrica na detecção pré-natal de DC demandam recursos financeiros volumosos, por ser necessária a realização de pesquisas populacionais devido à baixa prevalência das anomalias [5]. Desta forma, estudos acerca desta questão são escassos, mesmo em países desenvolvidos. O estudo Eurofetus [12], por exemplo, foi o maior estudo prospectivo, sobre o assunto, avaliando a sensibilidade e especificidade do método diagnóstico, porém devido ao tempo e aos recursos financeiros consumidos para este tipo de análise, dificilmente uma pesquisa semelhante será repetida [13].

Após análise minuciosa nos bancos de dados bibliográficos nacionais, concluiu-se que, no Brasil, não existem pesquisas semelhantes à descrita nesta dissertação. Por meio desta pesquisa, foi avaliada a qualidade¹ na detecção de defeitos congênitos, a partir das gestantes encaminhadas de outros serviços de saúde do Estado do Rio de Janeiro ao IFF.

¹ Qualidade é um conceito subjetivo, relacionado às percepções do indivíduo e fatores culturais. Necessidades e expectativas influenciam diretamente nesta definição. Neste estudo, a qualidade foi avaliada através do percentual de concordância do exame com os achados pós-natais, o que será melhor explicada ao longo da dissertação.

4	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.	Ap. Resp.
5	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas	Endócrinas

No estado do Rio de Janeiro, os DC também representam a segunda causa de morte em crianças menores de 1 ano. Em 2012, os DC foram responsáveis por 19,6% dos óbitos infantis no estado, somente atrás das afecções perinatais, que representaram 55% das mortes, como demonstrado no gráfico 1. [16].

Desta forma, pode-se observar que, em décadas anteriores, a queda da mortalidade infantil estava associada à resolução de problemas ligados principalmente ao ambiente físico e social em que a criança estava inserida. No entanto, atualmente, o desafio incorpora a necessidade de melhorar o acesso a serviços de saúde de qualidade [17]. Dentre esses serviços, deve-se ter atenção especial à assistência pré-concepcional e pré-natal, com foco nas ações que diminuem as mortes por anomalias congênitas. Essas ações incluem o estímulo à ingestão de ácido fólico prévio a gestação para redução da incidência de defeitos do tubo neural, vacinação contra rubéola para pacientes susceptíveis, controle de diabetes mellitus prévio à gestação, tratamento da sífilis congênita na gestação, orientação para não ingestão de álcool ou medicamentos teratogênicos durante a gravidez e o rastreamento de DC [18]. A assistência neonatal adequada, com atenção especializada aos recém-nascidos de alto risco, em centros terciários, também é fundamental para a redução da mortalidade neonatal.

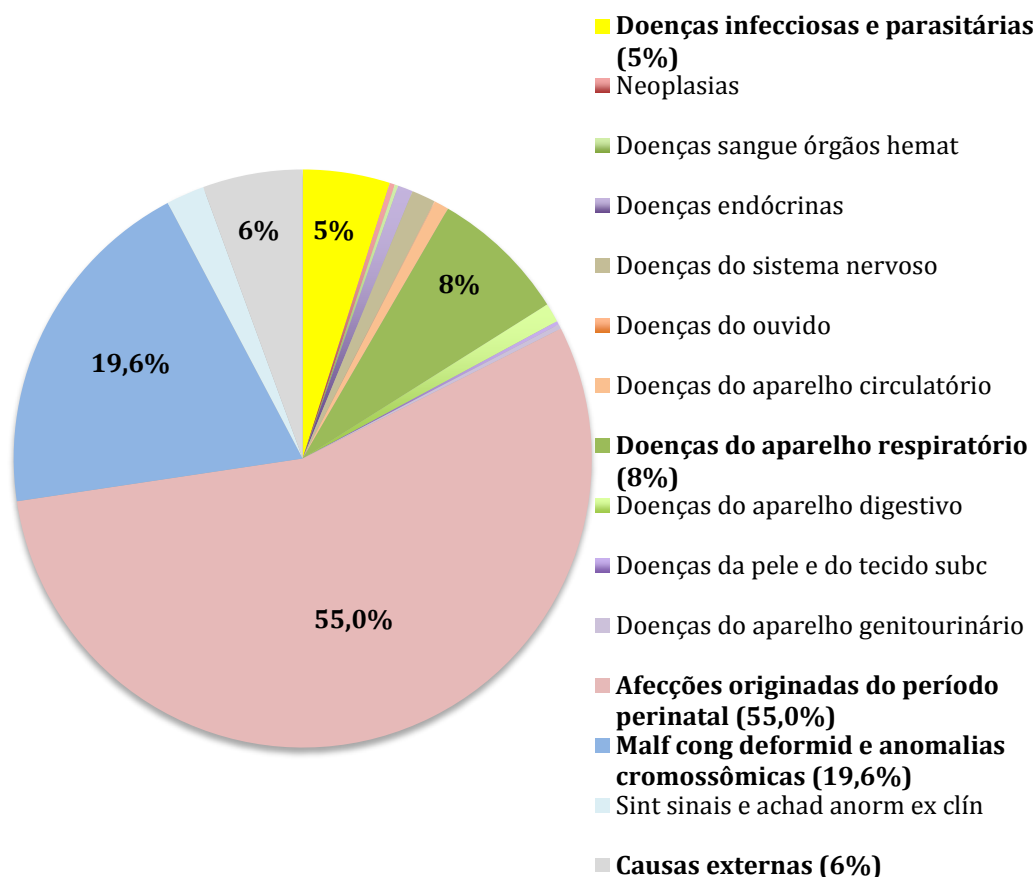


Gráfico 1 – Mortalidade infantil proporcional no Estado do Rio de Janeiro, por capítulos da Classificação Internacional de Doenças (CID-10), no ano de 2012, com destaque para as doenças mais frequentes. Fonte: Sistema de Informação sobre Mortalidade.

2.2 - Tratamento intra-útero, planejamento do local do parto, via do parto, tratamento pós-natal e acompanhamento infantil

O diagnóstico pré-natal adequado dos DC permite, em alguns casos, alguma intervenção fetal que pode aumentar a chance de sobrevivência desses conceptos. Como exemplo podemos citar a cirurgia fetal aberta, que pode ser indicada na mielomeningocele. Além disso, procedimentos minimamente invasivos, através de fetoscopia, podem ter aplicação na hérnia diafragmática congênita, nas transfusões feto-fetais, na gravidez gemelar com feto acárdico, na válvula de uretra posterior e na hipoplasia de câmaras cardíacas, com bons

resultados. Embora a cirurgia fetal aberta e procedimentos minimamente invasivos ainda sejam experimentais e necessitem ser plenamente validados, o diagnóstico ultrassonográfico correto e o encaminhamento da paciente para centros terciários com atendimento multidisciplinar de medicina fetal permitem oferecer aumento da sobrevivência de muitas doenças congênitas que geralmente apresentam evolução fatal [19].

O diagnóstico preciso de DC também permite o planejamento do parto em uma maternidade que tenha o suporte necessário para o neonato, com unidade de terapia intensiva (UTI) neonatal e equipe pediátrica capacitada. Além disso, a via de parto também pode ser modificada devido à anomalia fetal. Em muitos casos de fetos com DC, a via de parto é definida de acordo com a evolução do trabalho de parto, em uma decisão compartilhada entre o obstetra e a gestante. No entanto, existem casos em que a cesariana é recomendada por questões de ordem física, em situações onde anomalia é desproporcional ao canal de parto, como é o caso das hidrocefalias graves, de teratomas sacrococcígeos importantes ou na gemelidade imperfeita [20]. Outros DC podem ter seus desfechos influenciados pela via de parto, como é o caso da mielomeningocele, um defeito de fechamento da coluna do neonato. Quando o feto apresenta esta anomalia, o planejamento da operação cesariana antes do início do trabalho de parto oferece melhor resultado em relação à função motora do recém-nascido [21].

Outra vantagem do diagnóstico correto de DC ocorre nos casos em que o neonato apresenta uma anomalia que necessita de correção cirúrgica no período neonatal, proporcionando um benefício ainda maior em relação ao planejamento do local do parto. No caso da gastrosquise, por exemplo, um

defeito de fechamento da parede abdominal do recém-nascido, o reparo cirúrgico deve ser realizado nas seis primeiras horas pós-parto e, portanto, o parto deve ocorrer preferencialmente em uma unidade de saúde com uma equipe de cirurgia pediátrica disponível [22].

Além disso, mesmo a descoberta de anomalias que não ameaçam a vida do feto podem ter impacto na vida infantil. Por exemplo, a identificação de uma pielectasia na fase pré-natal, uma dilatação da pelve renal, pode alertar o pediatra para o acompanhamento nos primeiros meses de vida da criança, nos quais existe um risco maior de deterioração da função renal da criança e uma possível necessidade de cirurgia [23].

2.3 - Demanda emocional

Em geral, os pais tem uma visão positiva sobre a ultrassonografia e a consideram uma parte importante dos cuidados pré-natais. Este exame tem um significado social importante, denotando uma forma de apresentação ao filho que ainda não nasceu e a confirmação de seu bem-estar. Os pais, na maioria das vezes, não refletem sobre o exame como um meio de diagnóstico pré-natal de alguma anomalia e, portanto, não costumam estar preparados para um resultado negativo [24].

Outro impacto importante do diagnóstico de anomalia fetal na gestação é conflito que pode causar na relação do casal. Muitos casais, frente ao diagnóstico de DC, vivenciam emoções e sentimentos intensos e variáveis, com oscilações extremas, que podem resultar no isolamento ou na aproximação do casal, assim como na piora ou na melhora do relacionamento, independentemente do tipo de anomalia ou do prognóstico fetal. A vivência da culpa revelou-se o principal motivo que interfere diretamente e de forma decisiva

no relacionamento conjugal [25]. Essa é uma das razões que justifica o atendimento multidisciplinar, incluindo o apoio psicológico, ao casal. O suporte emocional permite que esses casais possam se tornar ativos e descobrir os seus recursos internos, fundamentais para enfrentar as fases do processo de luto do bebê imaginário e aceitação do bebê real [26].

Desta forma, o diagnóstico correto do DC deve ser realizado para que não haja dúvida sobre a anomalia identificada ou o rompimento desnecessário com a expectativa da gravidez “normal”. Após a notícia da alteração ser comunicada, as informações fornecidas sobre o DC, o aconselhamento sobre o seguimento do caso, as repercussões para gestante e a criança são aspectos importantes para diminuição da ansiedade dos pais [24].

2.4 - Interrupção da gestação em casos de Anencefalia

A primeira decisão judicial no Brasil autorizando uma gestante a interromper a gravidez por causa de um feto com anencefalia aconteceu em Rondônia, em 1989. Estima-se que, no Brasil, já tenham chegado ao judiciário cerca de três mil casos de anencefalia, sendo que em 97% das ações os juízes autorizaram a interrupção da gravidez [27]. Em abril de 2012, o Supremo Tribunal Federal declarou a constitucionalidade da antecipação terapêutica do parto nos casos de gestação de feto com diagnóstico de anencefalia.

No mesmo ano, o Conselho Federal de Medicina publicou uma resolução definindo os critérios para o diagnóstico desta anomalia congênita e determinando a necessidade de laudo ultrassonográfico obstétrico, a partir de 12 semanas de gestação, evidenciando a ausência de calota craniana, assinado por dois médicos capacitados para o diagnóstico [28].

A anencefalia está relacionada ao aumento da morbidade e mortalidade materna, devido à presença de polidramnia (aumento do líquido amniótico) e trabalho de parto prolongado, que elevam a incidência de hipotonia uterina e hemorragia pós parto. Além disso, existe uma maior ocorrência de apresentações anômalas (apresentação pélvica, de face e oblíqua), o que aumenta a possibilidade de uma cirurgia em gestações a termo. Também existe uma associação com doenças hipertensivas na gestação, aumentando o risco materno com a evolução da gravidez [29]. Desta forma, o diagnóstico precoce desta anomalia e a interrupção da gestação no primeiro ou segundo trimestre, caso seja o desejo dos pais, previne muitas complicações na saúde da mulher.

Diante desta mudança recente na legislação brasileira, torna-se necessário a normatização do acesso à ultrassonografia obstétrica e a garantia do diagnóstico preciso e precoce. Assim, a gestante poderá ter o conhecimento e aconselhamento adequados sobre a anomalia para optar pela interrupção ou manutenção da gestação.

Cabe ressaltar também, que em outros casos de DC com mortalidade muito elevada, decisões judiciais isoladas tem autorizado a interrupção da gravidez quando há o desejo da gestante, destacando-se mais uma vez a necessidade o diagnóstico correto.

3. Objetivos

3.1 - Geral

Analisar a qualidade do diagnóstico ultrassonográfico pré-natal de DC, no estado do Rio de Janeiro, a partir de um centro terciário.

3.2 - Específicos

- Descrever características da atenção ultrassonográfica pré-natal e do parto em gestantes com suspeita de DC.
- Comparar a concordância entre o diagnóstico do exame que determinou a inclusão da gestante no centro terciário (primeiro exame) com diagnóstico pós-natal *versus* a concordância entre o diagnóstico do centro terciário (exame referência) com o diagnóstico pós-natal.

4. Quadro Teórico

4.1 - Aspectos conceituais dos defeitos congênitos

Os DC são defeitos da morfogênese de órgãos ou sistemas do corpo ocorridos durante o período gestacional. A prevalência na América Latina, no período de 1995 a 2008, foi de 2,7%, e no Brasil de 4,2% [30]. Estima-se que a prevalência em todo o mundo seja de cerca de 3% [31]. Os DC são um conjunto de desordens variadas de origem pré-natal, que podem ser causados por alterações de um único gene, herança multifatorial, teratogênicos ambientais, deficiência de micronutrientes, doenças maternas de base e doenças infecciosas. No entanto, a maioria dos DC não possuem etiologia conhecida ou história familiar, ou seja, ocorre em gestações consideradas de baixo risco para a anomalia [32].

No Brasil, os DC são a segunda causa de mortalidade perinatal, não superando as afecções perinatais, que estão relacionadas principalmente à complicações da prematuridade [14]. A mortalidade por DC é mais proeminente em países onde a mortalidade neonatal é baixa, como na região dos países

européus, onde cerca de 25% das mortes neonatais são causadas por defeitos congênitos [10].

As anomalias congênitas podem ser divididas por critérios clínicos, critérios relacionados à sua patogênese ou critérios pertinentes à sua etiologia [33]. Clinicamente, os DC são divididos em anomalias maiores e menores. As anomalias maiores provocam dano funcional que necessita de tratamento medicamentoso ou cirúrgico, como na gastrosquise, por exemplo. Já as anomalias menores não representam gravidade clínica, como é o caso da polidactilia isolada.

Quanto a patogênese, podemos dividir os DC em síndrome, sequência ou associação. Na síndrome, os defeitos estruturais são originados de uma única alteração etiológica, como na Síndrome de Down, causada pela trissomia do cromossomo 21. Na sequência, ocorre uma cascata de processos dismorfogênicos causada por um evento inicial, como é o caso da Sequência de Potter, em que o feto apresenta diversas deformidades devido à ausência de líquido amniótico. Na associação, alguns defeitos estão presentes em uma frequência maior do que a esperada, sem evidência de uma origem patogênica ou etiológica comum, como é o exemplo da associação VACTERL, caracterizada por anomalias da coluna vertebral (**V**ertebral), atresia anal (**A**nal), anomalias cardiovasculares (**C**ardiovascular), fístula traqueoesofágica (**T**racheoesophageal), atresia esofágica (**E**sophageal), anomalias renais ou de rádio (**R**enal ou *Radial*) e defeitos de membros (**L**imb).

Em relação aos critérios etiológicos, podemos dividir os DC em malformação, deformidade, disrupção e displasias (Figura 1). A malformação congênita é uma anomalia causada por uma falha intrínseca no processo de

desenvolvimento, que pode ser provocado por fatores genéticos ou ambientais. Já as deformidades são anomalias de posição determinadas por forças mecânicas incomuns intrauterinas que modificam uma estrutura formada corretamente. A diminuição do líquido amniótico, tumores ou malformações uterinas podem provocar compressão do feto, originando deformidades como pé torto congênito ou displasia congênita de quadril. Outra alteração da morfogênese fetal é a disrupção, um defeito causado por uma interferência no desenvolvimento normal, como trombose, hemorragia ou processos mecânicos que provocam comprometimento de tecidos. Por último, as displasias são anomalias resultantes de uma organização anormal das células, como é o caso da acondroplasia, um crescimento anômalo do osso.

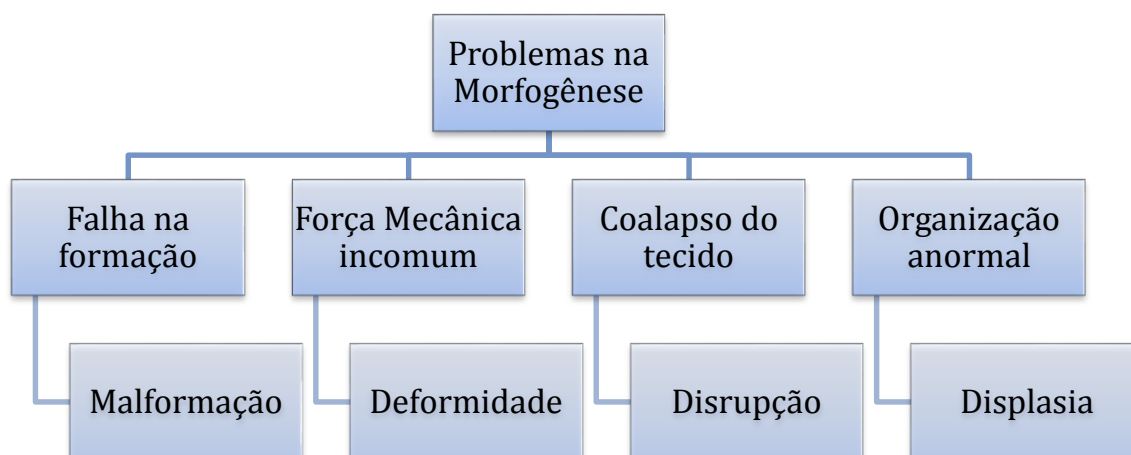


Figura 2 – Representação esquemática dos problemas da morfogênese. Adaptado de Jones, 2006 [34].

4.2 - Diagnóstico ultrassonográfico de defeitos congênitos

A anatomia fetal pode ser adequadamente estudada através da ultrassonografia obstétrica a partir de 18 semanas. É possível documentar a normalidade das estruturas fetais antes mesmo deste período, apesar da visualização de algumas partes do conceito serem prejudicadas pelo seu

tamanho, sua posição ou seus movimentos, ou ainda pelo excesso de tecido adiposo materno ou por cicatrizes abdominais maternas prévias. Por outro lado, exames de segundo ou terceiro trimestre podem trazer limitações técnicas devido aos artefatos de imagem causados por sombras acústicas [35].

A ultrassonografia para rastreamento de DC deve incluir a visualização de algumas estruturas específicas do feto, além das medidas do polo cefálico, circunferência abdominal e do fêmur. Os cortes ultrassonográficos analisados devem incluir o formato do polo cefálico e algumas estruturas internas (cavum do septo pelúcido, cerebelo e ventrículo lateral), face e lábios, coluna (longitudinal e transversal), estômago, inserção umbilical, pelve renais, relação tóraco-abdominal (diafragma/estômago), tórax no nível das quatro câmaras cardíacas, saída dos vasos cardíacos, braços (três ossos e mãos) e pernas (três ossos e pés) [36].

A análise da sensibilidade da ultrassonografia obstétrica para detecção pré-natal de DC requer grandes amostras populacionais devido à baixa prevalência das anomalias. Dessa forma, estudos com essa finalidade consomem muito tempo e grande volume de recursos financeiros e, por isso, não são abundantes na literatura. Alguns dos principais estudos sobre o assunto são descritos a seguir.

O *Belgian Multicentric Study* foi um estudo prospectivo que envolveu 5 centros belgas, no período de 1984 a 1992, em uma população não selecionada, que realizou pelo menos um exame ultrassonográfico obstétrico [37]. O estudo envolveu 616 conceptos com anomalias, 274 foram detectados no exame ultrassonográfico pré-natal. A sensibilidade geral do exame foi de 52%. A sensibilidade foi maior para anomalias do sistema nervoso central (77%) e trato

urinário (72%), e menor para anomalias musculoesqueléticas (34%) e cardiovasculares (35%).

O estudo *The Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound (RADIUS)* foi realizado em uma população de baixo risco para DC. A pesquisa foi realizada no período de 1987 a 1991, envolvendo 15151 gestantes, em centros de 6 estados norte-americanos [38]. Neste estudo, as gestantes participantes foram divididas aleatoriamente em dois grupos. Em um grupo foi realizado rastreamento de DC por ultrassonografia obstétrica, e o outro foi o grupo controle. No grupo do rastreamento de DC foram realizados duas ultrassonografias obstétricas, a primeira entre 15 e 22 semanas de gestação e a segunda entre 31 e 35 semanas de gestação. No grupo controle, foi realizada ultrassonografia obstétrica somente quando houve uma indicação médica. Foram encontrados 350 conceptos com pelo menos uma anomalia maior, 187 no grupo do rastreamento de DC e 163 no grupo controle. A ultrassonografia obstétrica detectou 35% das anomalias no grupo em que foi realizado o rastreamento, e 11% das anomalias no grupo controle. A detecção em centros terciários, onde os examinadores possuem mais experiência, foi maior do que nos outros centros (35% *versus* 13%).

Um estudo realizado na Inglaterra, envolveu a busca retrospectiva de dados de 8432 gestantes. Essas mulheres realizaram uma ultrassonografia obstétrica entre 18 e 20 semanas, executada por um examinador com uma experiência média de dois anos, e tiveram seus partos ou interrupções da gestação em um grande centro de Londres [39]. A coleta foi realizada sobre os dados dos anos de 1988 e 1989. Nos resultados foi encontrada uma

sensibilidade geral do exame de 74,4% e uma especificidade de 99,9%. Para as anomalias maiores, a sensibilidade foi de 82,8%.

O estudo *Eurofetus* foi desenvolvido para avaliar a acurácia da ultrassonografia obstétrica para detectar os DC em um programa de rastreamento de uma população não selecionada [12]. Este é o maior estudo prospectivo sobre o assunto, foi realizado de 1990 a 1993, envolveu 170800 gestantes, com a participação de 61 centros, distribuídos em 14 países europeus. Neste estudo foi realizado pelo menos uma ultrassonografia obstétrica para rastreamento de DC, preferencialmente em 18 e 22 semanas de gestação, executada por um examinador qualificado para esta função. Todas as anomalias detectadas pelo exame foram registradas, assim como aquelas detectadas somente após o nascimento, foram detectadas 4615 anomalias. Nos resultados deste estudo, foi encontrada sensibilidade de 61,4%, atingindo 73,7% para os DC maiores e 45,7% para os DC menores. A sensibilidade foi maior para anomalias do sistema nervoso central e sistema gênito-urinário, e menor para defeitos cardíacos, musculoesqueléticos e fendas labial e palatina. A taxa de detecção também foi menor quando o DC era isolado.

O *Euroscan* foi um estudo envolveu 12 países europeus com políticas de rastreamento de DC diferentes, ou ainda sem nenhuma política de rastreamento [4]. Dinamarca e Holanda não apresentavam política de rastreamento de DC. Por outro lado, Áustria, Suíça e Lituânia garantiam a realização de duas ultrassonografias na gestação, incluindo o rastreamento de DC com 20 semanas; enquanto Alemanha, França, Itália, Espanha e Croácia asseguravam três ultrassonografias na gestação, também abrangendo o rastreamento de DC com 20 semanas de gravidez. A pesquisa foi realizada de 1996 a 1998, e

envolveu 8126 conceptos com DC. O registro das informações dos exames ultrassonográficos eram coletadas retrospectivamente quando um DC era detectado no parto ou aborto. A taxa de detecção variou entre os países e grupo de anomalia. Para defeitos de tubo neural, a taxa de detecção variou de 62 a 97%; para defeitos cardíacos, de 11 a 48%; para defeitos de membros, de 0 a 64%; para fenda labial e palatina, de 0 a 75%; para gastrosquise de 18 a 100%. As menores taxas de detecção de DC foram encontradas em países sem política de rastreamento de DC e em países do leste europeu. As taxas de detecção também foram menores quando o DC era isolado.

A utilização da ultrassonografia obstétrica para rastreamento de DC ainda é motivo de debate. No entanto, a sensibilidade do exame não deve ser o único critério adotado para definir o rastreamento de DC como política de saúde, já que diversos parâmetros apresentados nesses estudos podem alterar a taxa de detecção. Alguns desses parâmetros são a frequência de anomalias na amostra, a proporção de anomalias maiores e menores em cada amostra, a proporção de defeitos isolados e associados, e ainda o número de exames e o momento da gestação em que a ultrassonografia foi realizada. Outros fatores mais difíceis de serem quantificados, são o nível de treinamento do examinador e a qualidade técnica do aparelho no qual o exame foi executado [40].

5. Materiais e Métodos

O estudo apresentado é quantitativo, descritivo e com coleta de dados retrospectiva.

5.1 - Ambiente de estudo

O estudo foi realizado no IFF, a partir da coleta de dados dos prontuários. Também foi consultado, de forma complementar, a base de dados do Ministério da Saúde, Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC), nos casos em que o parto não ocorreu no IFF.

5.2 - População alvo, universo amostral e população de estudo

A população alvo do estudo foi composta por gestantes assistidas no Estado do Rio de Janeiro que, ao longo da assistência pré-natal, apresentam um diagnóstico de DC fetal. O universo amostral foi constituído de pacientes encaminhadas ao setor de medicina fetal do referido instituto devido ao diagnóstico de uma anomalia fetal. Já a população de estudo foi definida por uma amostra destas paciente referidas ao instituto.

As gestantes que tiveram o diagnóstico de óbito fetal no momento do exame ultrassonográfico realizado no instituto, foram excluídas do estudo.

5.3 - Desenho de estudo

A coleta dos dados foi baseada nos registros, incluindo prontuários e arquivos do Setor de Medicina Fetal do IFF, de 218 gestantes encaminhadas ao IFF em decorrência de alguma anomalia fetal. Esses registros foram selecionados a partir da marcação de consultas na agenda do ambulatório de medicina fetal, coordenado pelo Coorientador desde projeto, durante o período de fevereiro de 2010 a dezembro de 2011. Foram resgatados do arquivo do Setor de Medicina Fetal, o laudo do primeiro exame e o laudo do exame referência das pacientes consultadas neste período, assim como os seus respectivos

prontuários, caso a gestante tenha sido encaminhada para o pré-natal da unidade. Em geral, as mulheres que não tinham o diagnóstico da anomalia fetal confirmado ou que estavam grávidas de fetos com anomalias menores, eram encaminhadas para o seu pré-natal de origem e, portanto, não possuíam prontuário no IFF.

Para complementar a busca dos dados, foi acessado a base de dados SINASC, com o objetivo de coletar os dados do parto e diagnóstico pós-parto dessas gestantes que não tiveram seus filhos no IFF. Os dados que foram coletados a partir dessas fontes dividem-se em três etapas, detalhadas a seguir.

Primeira etapa

A primeira parte da coleta de dados foi sobre informações básicas da gestante e detalhes do primeiro exame. Sobre a gestante, foram armazenadas sua idade, história de malformação em gestações anteriores e a cidade que residia no época da consulta.

Em relação ao primeiro exame, foram coletados detalhes sobre sua origem, incluindo a cidade onde foi realizado e tipo de estabelecimento em que foi executado, sendo este classificado como pertencente ao sistema público municipal, estadual ou federal, ou ainda do sistema privado de saúde. Também foi registrado o diagnóstico estabelecido por este exame, catalogando-o de acordo com a CID-10.

Segunda etapa

Esta parte foi composta por informações sobre o exame ultrassonográfico obstétrico realizado no setor de Medicina Fetal do IFF, que teve como objetivo avaliar detalhadamente a morfologia fetal, classificando o diagnóstico do DC observado também de acordo com a CID-10. Este exame foi realizado por dois

médicos concursados do IFF, que possuem título de ultrassonografia em ginecologia e obstetrícia, e mais de 10 anos de experiência na área de atuação de medicina fetal, sendo um deles o Coorientador desta pesquisa.

Em 3 casos, gestantes que tiveram o diagnóstico de óbito fetal no momento do exame ultrassonográfico realizado no instituto foram excluídas do estudo.

Terceira etapa

A última parte da revisão documental, foi baseada nos dados do parto, no desfecho neonatal e no diagnóstico pós-natal. Sobre o parto, foram coletados informações sobre a via de parto e o Índice de Apgar do recém-nascido. Já o desfecho neonatal foi classificado como “Alta hospitalar”, “Neomortalidade” ou “Natimortalidade”. Quanto ao diagnóstico pós-natal, as informações foram coletadas de diferentes fontes, como explicado a seguir, e classificadas pela CID-10.

No caso dos conceptos nascidos no IFF, esses dados foram buscados nos prontuários das gestantes e de seus filhos. Quando o produto do nascimento era um nativo, o diagnóstico pós-natal era determinado pela pediatria do instituto, através do exame clínico e exames complementares. Já nos casos de natimortos ou abortos, foi verificado o diagnóstico fornecido pelo serviço de anatomia patológica, quando a necropsia foi autorizada pela família. Nos casos de natimortalidade, em que a autorização para necrópsia tenha sido negada pela família, não foram obtidas informações sobre o diagnóstico pós-natal. Nos casos de neomortos, eram coletadas informações diagnósticas fornecidas pela pediatria e também dados diagnósticos da anatomia patológica, quando existentes. Houve 5 casos de abortos na amostra da pesquisa, todos tiveram o

diagnóstico pós-natal coletado pelos registros da anatomia patológica. Dos 130 partos ocorridos no IFF, 90 diagnósticos pós-natal foram obtidos de registros da pediatria, 22 a partir de registros da anatomia patológica e 7 foram obtidos de registros de ambas as fontes. Em 3 casos, os partos ocorreram no IFF e os prontuários não foram encontrados, mas foi possível resgatar as informações do parto e diagnóstico pós-natal pelo SINASC, como melhor explicado a seguir. Oito casos foram perdidos em relação às informações do diagnóstico pós-natal, em 2 desses casos, não foram encontrados o prontuário do recém-nascido e também não foram localizadas informações pelo SINASC, possivelmente houve erro de registro de uma das fontes; nos outros 6 casos, o desfecho foi a natimortalidade e a necrópsia não foi autorizada pela família.

Nos casos em que o parto não ocorreu no IFF, foi consultada a base de dados secundários, SINASC, para coleta de dados do parto e diagnóstico pós-natal. O desfecho neonatal foi desconhecido nesses casos uma vez que essa base de dados não provê este tipo de informação. Os dados que constituem o SINASC são provenientes da Declaração de Nascido Vivo (DNV), que é um documento padrão de uso obrigatório em todo o território nacional, para a coleta dos dados sobre nascidos vivos [41]. No ano de 2010, o formulário da DNV passou por uma reformulação que modificou inclusive o campo das anomalias congênitas, além dos campos de dados da mãe, entre outros [42]. Desta forma, durante a captação dos dados desta pesquisa foram encontrados formulários antigos e novos. No formulário antigo, foram captadas as informações do campo 27, “Tipo de parto”, e do campo 31, “Índice de Apgar”. Sobre o diagnóstico pós-natal, foram coletados os dados do campo 34, “Detectada alguma malformação congênita e/ou anomalia cromossômica”, com a possibilidade de preenchimento

de resposta “sim” e “não”, e em caso positivo foi coletada a informação da lacuna que discrimina a anomalia, a lacuna que contém a pergunta “Qual?”. No formulário novo, foram captadas as informações do campo 5, “Índice de Apgar”, e do campo 38, “Tipo de parto”. Sobre o diagnóstico pós-natal, foram coletados os dados do campo 6, “Detectada alguma anomalia ou defeito congênito?”, com as possibilidades de resposta “sim” e “não”, e do campo 41, que orienta “Descrever todas as anomalias ou defeitos congênitos observados”.

No entanto, pelo fato de a pesquisadora ter realizado esta busca sem ajuda de outrem, à falta de recursos e ao tempo limitado do período da pesquisa, foi acessado somente o SINASC do município do Rio de Janeiro. Cada ano da base de dados explorado pela pesquisadora continha cerca de 95000 partos e as únicas informações disponíveis para a busca da DNV do conceito eram o nome da mãe, sua idade na época da consulta no setor da medicina fetal e a data de nascimento materna, o que tornou a procura árdua. Os formulários antigos, continham apenas o nome da mãe e sua idade no momento do parto, o que dificultava a busca da DNV do conceito devido à existência de homônimos ou aos registros equivocados do nome da mãe. Já os formulários novos, continham o nome da mãe e a data de nascimento materna, o que ajudou na assertividade da procura pelos registros. Um total de 80 partos não ocorreu no IFF, os dados do parto e o diagnóstico pós-natal de 24 desses partos foram coletados através do SINASC do município do Rio de Janeiro. Em 2 casos, apesar de o parto não ter ocorrido no IFF, o recém-nascido foi transferido para o setor de pediatria do instituto e, portanto, o diagnóstico pós-natal foi resgatado de registros da pediatria do IFF. Em 54 casos, não foram encontrados registros no SINASC da capital, possivelmente por registros equivocados, por nascimento

fora do município do Rio de Janeiro, ou ainda por um desfecho neonatal de natimortalidade.

Nos casos de DNV ou prontuários não encontrados não foi possível a captação dos dados do diagnóstico pós-natal. O fluxograma a seguir sumariza a forma como o diagnóstico pós-natal foi obtido.

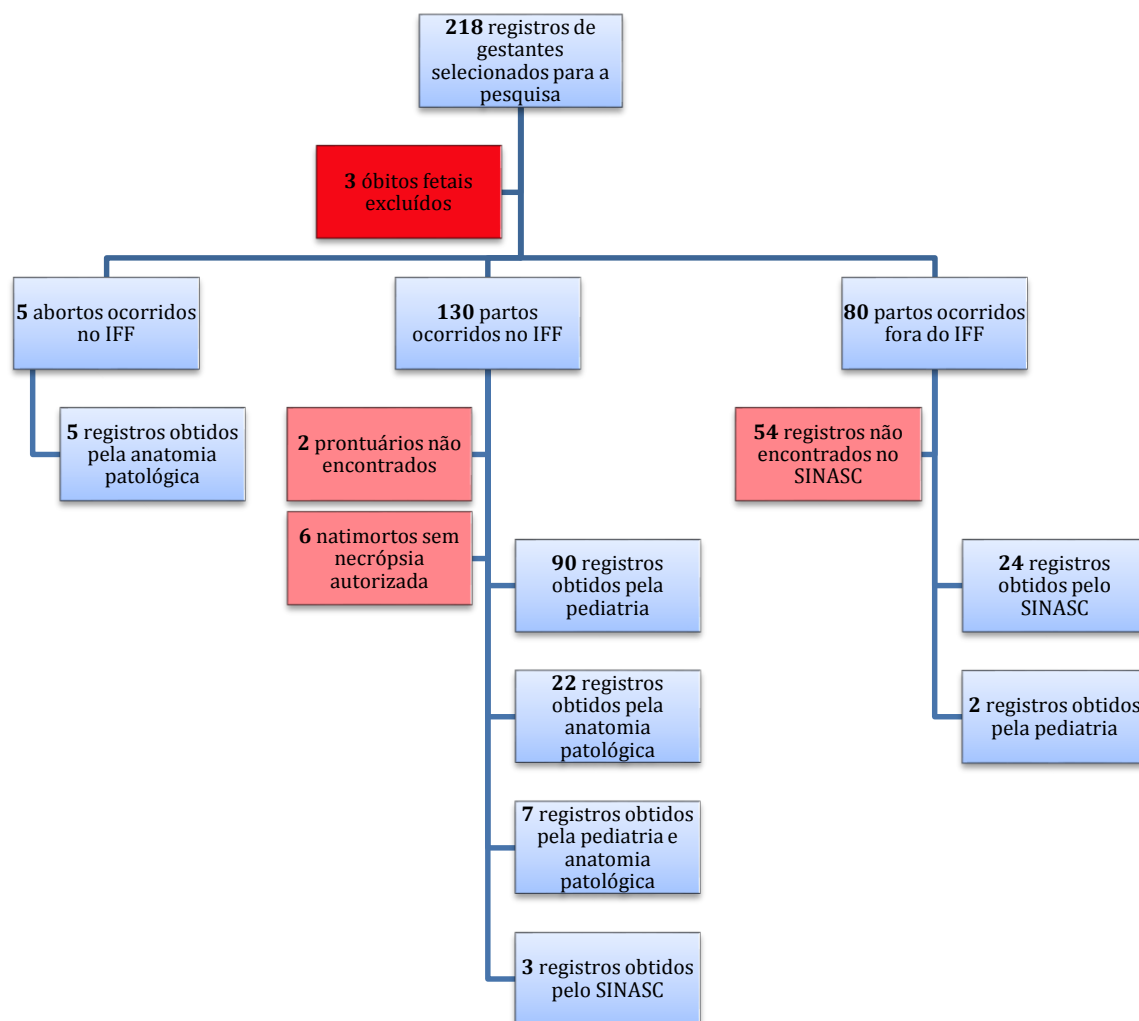


Figura 3 – Fluxograma das fontes de diagnóstico pós-natal a partir do total de registros das gestantes do estudo.

5.4 - Processamento de dados

O processamento dos dados foi realizado concomitantemente à coleta dos dados. Os dados foram tabulados no programa Excel (Microsoft Corporation,

Estados Unidos), em uma planilha desenvolvida especialmente para o estudo. A consolidação digital dos dados foi realizada pela pesquisadora.

5.5 - Análise estatística

A informações sobre as gestantes, primeiro exame, parto e desfecho neonatal foram analisadas em percentual, de acordo com os itens estabelecidos para cada categoria de informação.

Em relação ao estudo sobre a concordância do diagnóstico ultrassonográfico de DC, a análise estatística teve como base uma comparação entre percentuais de concordância. Essas comparações foram realizadas para os códigos de quatro dígitos (1 letra e 3 números) da CID-10, definindo cada caso como concordante ou discordante. Para os casos que obtiveram mais de um código da CID-10, a discordância de somente um código, definia o caso como discordante. Como medida de confiabilidade foram comparados o percentual de concordância entre o diagnóstico do primeiro exame e o diagnóstico pós-natal *versus* o percentual de concordância entre o diagnóstico do exame referência e o diagnóstico pós-natal.

O software Stata 12 (StataCorp 2007) foi empregado para essas análises.

5.6 - Aspectos Éticos

A pesquisa foi realizada conforme os princípios éticos com respeito pela pessoa, beneficência e justiça, seguindo as diretrizes e normas da resolução nº466/12 do Ministério da Saúde. O projeto foi aprovado para realização pelo Comitê de Ética em Pesquisa Envolvendo Seres Humanos do IFF/FIOCRUZ, sob o número 689.391 e o número do CAEE: 30731214.2.0000.5269. Os dados do presente estudo serão devidamente protegidos, visando evitar a exposição

dos sujeitos.

6. Resultados

Na tabela 2, pode-se observar que das 215 gestantes envolvidas no estudo, quase 90% tinham menos de 35 anos de idade. A média de idade foi de 25,7 anos. Além disso, apenas 2,3% dessas mulheres apresentavam relato de anomalia em uma gestação prévia.

Tabela 2 – Informações sobre as gestantes: idade e história de anomalia em gestação prévia

Informações das gestantes	
Idade	N = 215
< 20 anos	47 (21,86%)
20 a 35 anos	146 (67,91%)
> 35 anos	22 (10,23%)
Anomalia em gestação prévia	N = 215
Não	210 (97,68%)
Sim	5 (2,32%)

Sobre a origem do primeiro exame, pode-se ressaltar que cerca de 48% dos 215 exames foram realizados na cidade do Rio de Janeiro, enquanto quase 35% foram realizados em municípios da região metropolitana do estado, principalmente em Duque de Caxias, Nova Iguaçu e São Gonçalo. Os exames restantes, cerca de 17%, foram executados em outras cidades do Estado do Rio de Janeiro, e ainda 2 exames foram realizados em cidades do Estado de Minas Gerais, como notado na tabela 3. Observa-se ainda, na tabela 4, que mais de 87% desses exames foram realizados em estabelecimentos privados, enquanto cerca de 8% foram feitos em instituições do serviço público municipal, e menos de 3% foram realizados em estabelecimentos públicos no âmbito estadual e federal. Os serviços conveniados ao SUS executaram 1,86% dos exames.

Tabela 3 – Cidade origem do primeiro exame ultrassonográfico

Cidade	N = 215	
Angra dos Reis	3	(1,40%)
Araruama	2	(0,93%)
Belford Roxo	5	(2,33%)
Cabo Frio	2	(0,93%)
Campos dos Goytacazes	1	(0,47%)
Carangola – MG	1	(0,47%)
Duque de Caxias	15	(6,98%)
Iguaba	1	(0,47%)
Itaboraí	4	(1,86%)
Itaguaí	3	(1,40%)
Itatiaia	1	(0,47%)
Japeri	1	(0,47%)
Magé	5	(2,33%)
Mangaratiba	3	(1,40%)
Maricá	4	(1,86%)
Mesquita	3	(1,40%)
Miguel Pereira	1	(0,47%)
Nilópolis	3	(1,40%)
Niterói	6	(2,79%)
Nova Friburgo	3	(1,40%)
Nova Iguaçu	11	(5,12%)
Paraty	2	(0,93%)
Petrópolis	1	(0,47%)
Piraí	1	(0,47%)
Queimados	1	(0,47%)
Resende	3	(1,40%)
Rio Bonito	1	(0,47%)
Rio das Flores	1	(0,47%)
Rio das Ostras	1	(0,47%)
Rio de Janeiro	104	(48,37%)
Santa Rita – MG	1	(0,47%)
Santo Antônio de Pádua	1	(0,47%)
Seropédica	1	(0,47%)
São Fidélis	1	(0,47%)
São Gonçalo	7	(3,26%)
São João de Mereti	6	(2,79%)
São Pedro da Aldeia	1	(0,47%)
Teresópolis	1	(0,47%)
Três Rios	2	(0,93%)
Volta Redonda	1	(0,47%)

Tabela 4 - Tipo de estabelecimento em que o primeiro exame foi realizado

Tipo de Estabelecimento	N = 215
Público Municipal	18 (8,37%)
Público Estadual	3 (1,40%)
Público Federal	2 (0,93%)
Privado	188 (87,44%)
Conveniado ao SUS	4 (1,86%)

Em relação ao momento do diagnóstico, em cerca de 55% dos casos o primeiro diagnóstico foi efetuado entre 14 e 24 semanas de gestação, enquanto que mais de 70% das ultrassonografias do IFF foram realizadas após 24 semanas de gravidez (Tabela 5). O intervalo médio de tempo entre o primeiro exame e o exame referência foi de aproximadamente 5,2 semanas.

Tabela 5 - Idade gestacional no momento do diagnóstico do primeiro exame e do exame referência

Idade gestacional	Primeiro exame	Exame Referência
< 14 semanas	24 (11,16%)	3 (1,40%)
> 14 semanas e =< 20 semanas	45 (20,93%)	16 (7,44%)
> 20 semanas e =< 24 semanas	72 (33,49%)	43 (20,0%)
> 24 semanas e =< 28 semanas	38 (17,67%)	49 (22,79%)
> 28 semanas	36 (16,74%)	104 (48,37%)

Na tabela 6, são expostos os dados do parto dos 130 nascimentos que ocorreram no IFF e de mais 26 partos que aconteceram fora do instituto, totalizando 156 partos. Dos 80 nascimentos que ocorrem fora do IFF, 54 casos não tiveram seus dados conhecidos nesta pesquisa. Desses 156 nascimentos, 55,7% foram cesarianas e o Índice de Apgar < 7 no primeiro e quinto minuto foi de 46,7% e 30,1%, respectivamente.

Ainda na tabela 6, observa-se a análise do desfecho neonatal. Essa informação foi obtida somente sobre 125 partos ocorridos no IFF e sobre 2 partos ocorridos fora do IFF, em que os recém-nascidos internaram no setor de

pediatria do IFF. Os partos que tiveram seus dados obtidos pelo SINASC apresentaram desfecho neonatal desconhecido. Além desses casos, em 5 casos de partos ocorridos no IFF, o prontuário do recém-nascido não foi encontrado. Dessa forma, observa-se o resultado do desfecho neonatal sobre 127 casos, dos quais quase 45% foram natimortos ou neomortos, enquanto cerca de 55% tiveram alta hospitalar.

Tabela 6 - Informações sobre o parto e desfecho neonatal: percentual de partos no IFF, tipo de parto, Índice de Apgar no primeiro e quinto minuto, desfecho neonatal

Informações sobre o parto e desfecho neonatal	
Parto no IFF	N = 210
Sim	80 (38,09%)
Não	130 (61,90%)
Tipo de Parto	N = 156
Parto vaginal	66 (42,30%)
Cesariana	87 (55,76%)
Outros	1 (0,64%)
Índice de Apgar 1º minuto	N = 156
< 7	73 (46,79%)
> ou = 7	83 (53,20%)
Índice de Apgar 5º minuto	N = 156
< 7	47 (30,12%)
> ou = 7	109 (69,87%)
Desfecho neonatal	N = 127
Alta hospitalar	70 (55,11%)
Neomortalidade	31 (24,40%)
Natimortalidade	26 (20,47%)

Na tabela 7, pode-se observar a análise de concordância entre os diagnósticos. Essa comparação foi realizada sobre os casos de 121 recém-nascidos e 5 abortos que tiveram suas informações obtidas nos prontuários do IFF, além dos 27 casos que tiveram suas informações captadas pelo SINASC, totalizando 153 casos com diagnóstico pós-natal normal ou alterado. Desses

casos analisados, nota-se um percentual de concordância entre o diagnóstico do primeiro exame e o diagnóstico pós-natal de cerca de 59%. Por outro lado, o percentual de concordância entre o exame referência e o diagnóstico pós-natal foi de mais de 88%. Na tabela 8, observa-se a concordância avaliada de acordo com a fonte do diagnóstico pós-natal. Nesta situação, ao excluirmos a fonte SINASC, nota-se uma média de percentual de concordância entre o primeiro exame e o diagnóstico pós-natal de cerca de 71%, e entre o exame referência e o diagnóstico pós-natal de aproximadamente 96%. Já o percentual de concordância quando a fonte do diagnóstico pós-natal é somente o SINASC, é de 3,7% para o primeiro exame e 55,5% para o exame referência.

Por fim, na tabela 9, observa-se a análise das anomalias encontradas, por sistemas ou partes do corpo fetal. Foram analisados os 129 casos que obtiveram um diagnóstico de anomalia fetal pós-natal. O sistema mais afetado foi o sistema nervoso central, em cerca de 30% dos casos, seguido pelos defeitos de parede abdominal (20,15%) e pelo sistema urinário (13,17%). Em 17,82% dos casos houve anomalias múltiplas.

Tabela 7 – Concordância do primeiro exame e do exame referência com o diagnóstico pós-natal

Concordância com o diagnóstico pós-natal	
Diagnóstico primeiro exame	N = 153
Concordante	91 (59,47%)
Discordante	62 (40,52%)
Diagnóstico exame referência	N = 153
Concordante	136 (88,88%)
Discordante	17 (11,11%)

Tabela 8 – Percentual de concordância do primeiro exame e do exame referência em relação ao diagnóstico pós-natal, de acordo com a fonte do diagnóstico pós-natal

Percentual de concordância de acordo com a fonte pós-natal

Primeiro exame	%
Anatomia patológica	70,37
Pediatria	71,73
Pediatria / Anatomia patológica	71,42
SINASC	3,70
Exame referência	%
Anatomia patológica	92,59
Pediatria	96,73
Pediatria / Anatomia patológica	100
SINASC	55,55

Tabela 9 – Sistema ou parte do corpo fetal envolvido nos casos com diagnóstico pós-natal de anomalia

Sistema ou parte do corpo fetal envolvido	N = 129
Sistema Nervoso Central	39 (30,23%)
Face/Pescoço	4 (3,10%)
Tórax	6 (4,65%)
Respiratório	2 (1,55%)
Circulatório	9 (6,97%)
Parede abdominal	26 (20,15%)
Digestivo	2 (1,55%)
Urinário	17 (13,17%)
Osteomuscular	1 (0,77%)
Mais de um sistema	23 (17,82%)

7. Discussão dos Resultados

O perfil das gestantes envolvidas no estudo reforça os argumentos expostos inicialmente nesta dissertação. Em sua grande maioria, as pacientes eram jovens e não possuíam história de DC anterior, o que corrobora para a ideia de que o rastreamento dos DC deve ser realizado de maneira ampla e irrestrita para que seja eficiente, não devendo haver seleção de população de risco para sua execução, uma vez que a maioria dos DC não está associada a uma causa definida [10]. Dados sobre a história familiar de malformação não estavam

disponíveis nas informações padrão dos prontuários, não podendo portanto fazer parte do estudo.

Os dados revelados sobre a origem do primeiro exame evidenciam que o IFF atua como uma referência para os casos de DC no Estado do Rio de Janeiro, uma vez que mais de 50% dos casos são originados de fora da capital. No entanto, um estudo recente, também realizado no setor de medicina fetal do IFF [43], evidenciou que somente cerca de 60% das pacientes foram encaminhadas ao instituto pelo seu médico e também mostrou que 56% das gestantes encaminhadas passaram por duas ou mais unidades de saúde, antes de chegar ao IFF. Esses dados demonstram que não existe um sistema organizado de referência / contra-referência, expondo a paciente às desvantagens de não conseguir ter acesso precoce a um centro especializado, além de aumentar seu custo com transporte e sua angústia diante de uma questão já bastante difícil de lidar.

Além disso, observa-se uma rede pública de saúde insuficiente no que tange o rastreamento dos DC, uma vez que 87% dos exames foram executados na rede privada. Este resultado já era esperado, considerando as diretrizes governamentais insuficientes sobre o assunto [8][9]. Desta forma, observa-se que a minoria das usuárias do sistema de saúde encontradas nesta amostra tiveram acesso de maneira gratuita ao diagnóstico de DC durante a gestação.

Outro dado que aponta para a desorganização ou inexistência de ações integradas na rede de saúde para o diagnóstico oportuno dos DC é o intervalo médio de 5,2 semanas entre as idades gestacionais do primeiro exame e do exame referência, o que expõe a demora da paciente em chegar ao serviço que possui os profissionais mais qualificados para avaliação do seu caso. Esse longo

intervalo de tempo pode ser decorrente do desconhecimento do profissional de saúde em saber que existe um serviço de saúde com mais recursos, técnico e humano, para atender essa paciente de maneira mais adequada; pela dificuldade da paciente em chegar por meios próprios de uma cidade distante até a capital do Estado; ou ainda por esse serviço especializado não estar preparado para a demanda de todo um Estado, ocasionando uma extensa fila de espera para o atendimento. Esta demora aumenta a ansiedade da família, pode atrasar procedimentos diagnósticos que contribuem para a definição do caso ou mesmo podem impedir uma avaliação especializada antes do momento do parto.

Em relação aos dados coletados sobre o parto, observa-se uma taxa de cesariana elevada, um alto percentual de nascimento com Índice de Apgar menor que 7 no primeiro (46,7%) e quinto (30,1%) minuto e uma taxa de nati e neomortalidade bastante expressivas, 24,4% e 20,4%, respectivamente. Esses dados contribuem para reforçar a importância do diagnóstico pré-natal do DC para o planejamento do local do parto. Esses partos devem ser assistidos por médicos devido ao maior risco de sofrimento fetal e de cesariana intra-parto, e devem ocorrer em centros terciários com UTI neonatal, para estabilização do recém-nascido e tratamento adequado de acordo com a anomalia presente. Desta forma, não é indicado, no caso de anomalias compatíveis com a vida, o parto domiciliar, em casas de parto, ou mesmo em maternidades que não apresentem UTI neonatal. Centros com especialidades pediátricas, exames diagnósticos para definição pós-natal do DC e suporte para cirurgia neonatal, devem estar presentes nesta rede de assistência. Somente o investimento no cuidado em saúde englobando pré-natal, parto e assistência neonatal, incluindo

o rastreamento de DC, o manejo obstétrico correto e o atendimento ao recém-nascido especializado, podem reduzir os óbitos evitáveis ocasionados pelas anomalias congênitas [44].

Sobre a análise de concordância realizada neste estudo, pode-se observar que o percentual de concordância entre o diagnóstico do exame referência e o diagnóstico pós-natal foi substancialmente maior que o percentual de concordância entre o diagnóstico do primeiro exame e o diagnóstico pós-natal (88,8% versus 59,4%).

Ao avaliar a diferença do percentual de concordância de acordo com a fonte do diagnóstico pós-natal, observamos que o percentual de concordância de ambos os exames ultrassonográficos é bastante reduzido quando avaliamos a fonte SINASC. O exame referência concorda com pouco mais de 55% do diagnóstico pós-natal dos casos captados pelo SINASC, enquanto o primeiro exame apresenta um percentual de concordância menor que 4% nessa situação. Essa questão pode ser explicada por razões, já apresentadas em outra pesquisa [45], sobre a deficiência da confiabilidade de algumas informações transcritas para a DNV. Os dados sobre anomalias congênitas apresentados pelo SINASC do município do Rio de Janeiro não apresentam alta confiabilidade, girando em torno de 44% de concordância quando comparados com dados de prontuários. A confiabilidade é menor para anomalias não aparentes e para os defeitos mais complexos. Essa falha na confiabilidade do SINASC em relação aos DC, deve-se possivelmente à falha na uniformização das regras e ao responsável pelo preenchimento da DNV, que muitas vezes é um técnico de enfermagem ou um profissional administrativo, que não tem familiaridade com os termos e códigos relacionados aos DC. Além disso, o diagnóstico da anomalia é descrito na DNV

durante o pós-parto imediato, quando ainda não foi possível, muitas vezes, a definição de uma análise mais precisa sobre o DC. No entanto, outras informações coletadas por esta pesquisa, como tipo de parto e índice de Apgar, apresentam confiabilidade muito alta, com um percentual de concordância de mais 95% [45].

Quando a análise do percentual de concordância é realizada sem a fonte SINASC, observamos um resultado ainda mais expressivo quanto a concordância do exame referência, que passa a variar de 92,5%, quando a fonte pós-natal é a anatomia patológica, a 100%, quando a fonte pós-natal é combinada (anatomia patológica e pediatria). Por outro lado, o primeiro exame apresenta um percentual de concordância que varia de 70,3%, quando a fonte pós-natal foi a anatomia patológica, a 71,7%, quando a fonte pós-natal foi a pediatria. Dessa maneira, é possível assumir que um exame ultrassonográfico que tem como objetivo o diagnóstico de DC, quando realizado por um profissional com experiência no assunto é mais preciso. Esta diferença pode significar que é necessária uma regulamentação mais eficiente sobre a prática do exame ultrassonográfico. No Brasil, a ultrassonografia em ginecologia e obstetrícia e a medicina fetal são áreas de atuação reconhecidas pelo Conselho Federal de Medicina. Para certificação nesses campos, é necessária obtenção do Título de Especialista em Ginecologia e Obstetrícia (TEGO), após 3 anos de formação em ginecologia e obstetrícia, além de experiência profissional de 1 ano na área de atuação e aprovação em prova específica sobre o assunto [46]. No entanto, a formação de muitos profissionais que executam o exame ultrassonográfico se dá por cursos básicos de ultrassonografia e não há necessidade de comprovação desses conhecimentos para realizar exames em

gestantes ou mesmo atuar como responsável técnico de uma clínica de ultrassonografia [47].

Por último, a análise por sistema ou parte fetal envolvidos nos casos com anomalias comprovadas pela avaliação pós-natal, demonstrou uma predominância do sistema nervoso central (30,2%), parede abdominal (20,1%), múltiplos sistemas (17,8%) e sistema urinário (13,1%). Esses resultados são compatíveis com a alta sensibilidade da ultrassonografia para esses tipos de anomalia, que varia de 74,8% para anomalias múltiplas a 88,5% para sistema urinário, segundo o maior estudo prospectivo sobre o assunto [12]. Desta forma, a alta taxa de detecção desses tipos de DC pela ultrassonografia se reflete em um número maior de diagnósticos pré-natal dessas anomalias, em comparação com os outros sistemas ou estruturas fetais.

8. Considerações finais

A avaliação da qualidade da ultrassonografia obstétrica para rastreamento de DC torna-se muito importante, uma vez que esta é a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil desde 1999. No estado do Rio de Janeiro, o cenário epidemiológico é semelhante, os DC só ficam atrás das afecções perinatais no percentual de óbitos infantis notificados em 2012.

O diagnóstico preciso do DC é fundamental para o planejamento do parto em um centro terciário em caso de anomalias maiores, para a definição da via de parto de acordo com a particularidade de cada defeito e para o tratamento neonatal adequado e acompanhamento infantil oportuno.

Além disso, a demanda emocional gerada para o casal diante do diagnóstico de uma anomalia fetal é muito marcante. Assim, é essencial o

acompanhamento multidisciplinar da família, com apoio psicológico e aconselhamento dos pais quanto a evolução, tratamento e prognóstico da anomalia específica, diminuindo a ansiedade parental.

Outro ponto importante sobre o diagnóstico dos DC está no fato da gestante brasileira ter adquirido recentemente o direito de interromper a gravidez quando o feto apresenta o diagnóstico de anencefalia. Desse modo, o acesso à ultrassonografia e a realização do diagnóstico apurado são essenciais para tomada de decisão dos pais.

Este estudo observou que as gestantes encaminhadas ao IFF com diagnóstico pré-natal de DC apresentam predominantemente baixo risco para as anomalias, ressaltado a importância do rastreamento universal de DC. Também foi demonstrado que o IFF atua como referência para os casos de DC do Estado do Rio de Janeiro. No entanto, algumas evidências deste estudo sugerem que as gestantes acompanhadas no pré-natal da rede pública no estado do Rio de Janeiro tem dificuldade na realização do exame ultrassonográfico para detecção de DC, além de problemas no acesso ao centro especializado. Os resultados também indicam que muitos desses conceptos apresentam resultado perinatal desfavorável, necessitando de um centro terciário com o conjunto de especialidades que garantam não apenas o suporte de vida, mas também o tratamento adequado e oportuno da anomalia, reduzindo morbidade e mortalidade.

Quanto a análise de concordância realizada por esta pesquisa, foi demonstrada uma diferença substancial entre o primeiro exame e o exame referência, em comparação com o diagnóstico pós-natal, evidenciando possivelmente que a qualidade da ultrassonografia obstétrica para detecção de

DC no Estado do Rio de Janeiro está aquém do desejável. A qualidade superior da ultrassonografia realizada em um centro com profissionais capacitados e com experiência no diagnóstico de DC também ratifica a importância de estratégias que garantam o acesso das gestantes a exames de boa qualidade: definição de diretrizes clínicas e normativas para a realização dos exames, instalação de serviços efetivamente habilitados para esse papel e, quando necessário, reavaliação do exame por especialistas em medicina fetal. Dessa forma, espera-se contribuir para a discussão sobre a normatização da ultrassonografia obstétrica como método de rastreamento de DC e sobre o treinamento exigido para este tipo de exame. Também acredita-se que este estudo pode colaborar para o debate em torno da construção de uma rede de cuidado organizada, que facilite o acesso da gestante ao exame ultrassonográfico e seu encaminhamento para um centro especializado, em caso de DC.

O estudo também reforça que o SINASC é um sistema fundamental como fonte de informação sobre DC. No entanto, é necessário seu aperfeiçoamento, com estímulo, treinamento e padronização do preenchimento dos campos 6 e 41 da DNV, de maneira que seja possível ter acesso a dados mais confiáveis sobre as anomalias congênitas no Brasil.

Como ambição futura da pesquisadora, espera-se poder ampliar o conhecimento sobre o diagnóstico pós-natal das gestantes envolvidas, através do acesso às informações sobre nascimentos ocorridos em outros municípios ou mesmo através da análise dos prontuários de outras maternidades. Desse modo, acredita-se poder aumentar o alcance da análise iniciada deste estudo.

Referências Bibliográficas

- [1] F. A. R. Guerra, "Defeitos congênitos no Município do Rio de Janeiro, Brasil : uma avaliação através do SISNAC (2000-2004)," *Cad. Saúde Pública*, vol. 24, no. 1, pp. 140–149, 2008.
- [2] O. I. Castilla EE, "Documento Final XXXXI ECLAMC 2009 Angra dos Reis/rj," *Reun. Anu. del Estud. Colab. Latinoam. Malformaciones Congenit.*, p. 59, 2009.
- [3] O. I. Castilla EE, "ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations.," *Community Genet.*, vol. 7, no. (2–3), pp. 76–94, 2004.
- [4] M. Clementi, "The Euroscan study," *Ultrasound Obs. Gynecol*, vol. 18, pp. 297–300, 2001.
- [5] S. Levi, "Routine Ultrasound Screening of Congenital Anomalies - An Overview oh the European Experience," *Ann N Y Acad Sci.*, vol. 18, no. 847, pp. 86–98, 1998.
- [6] National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE), "Antenatal care - Routine Care for the Healthy Pregnant Woman," no. March. p. 154, 2008.
- [7] Ministère des Affaires Sociales et de la Santé, *Carnet de Santé Maternité*. 2006.
- [8] Ministério da Saúde, *Cadernos de Atenção Básica - Atenção ao Pré-Natal de Baixo Risco*. Brasil, 2012.
- [9] Ministério da Saúde, *Atenção Integral à Saúde da Mulher e da Criança - REDE CEGONHA*. Brasil, 2011.
- [10] World Health Organization, *Birth defects - Report by the Secretariat*, no. May 2006. 2010.
- [11] United Nations, "The Millennium Development Goals Report," 2014.
- [12] H. Grandjean, "The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study," *Am. J. Obstet. Gynecol.*, vol. 181, no. 2, pp. 1–9, 2009.
- [13] J. D. Goldberg, "Routine screening for fetal anomalies: expectations.," *Obstet. Gynecol. Clin. North Am.*, vol. 31, pp. 35–50, Mar. 2004.
- [14] Ministério da Saúde, *Manual de Vigilância do Óbito Infantil e Fetal e do Comitê de Prevenção do Óbito Infantil e Fetal*. 2009.

- [15] MS/SVS/DASIS - Sistema de Informações sobre Mortalidade - SIM, "Óbitos p/Residênc segundo Capítulo CID-10 - Período 2012." .
- [16] MS/SVS/DASIS - Sistema de Informações sobre Mortalidade - SIM, "Óbitos p/Residênc segundo Capítulo CID-10 - Unidade de Federação: Rio de Janeiro - Período 2012." .
- [17] H. dos Santos, "Mortalidade infantil no Brasil : uma revisão de literatura antes e após a implantação do Sistema Único de Saúde," vol. 32, no. 2, pp. 131-43, 2010.
- [18] C. Victora, "Infant Mortality due to Perinatal Causes in Brazil: Trends, Regional Patterns and Possible Interventions.," *Rev. Paul. Med.*, vol. 119, no. 1, pp. 33-42, 2001.
- [19] L. Sbragia, "Tratamento das malformações fetais intraútero," *Rev Bras Ginecol Obs.*, vol. 32, no. 1, pp. 47-54, 2010.
- [20] J. C. Langer, "Prenatal Diagnosis of Congenital Anomalies - Waht can and should be done?," *Can. Fam. Physician*, vol. 39, pp. 595-602, 1993.
- [21] D. A. Luthy, "Cesarean Section Before the Onset of Labor and Subsequent Motor Function in Infants With Meningomyelocele Diagnoses Antenatally," *N. Engl. J. Med.*, vol. 324, no. 10, pp. 662 - 66, 1991.
- [22] A. L. David, "Gastroschisis : sonographic diagnosis, associations, management and outcome," *Prenat. Diagn.*, vol. 28, pp. 633-644, 2008.
- [23] S. Levi, "Ultrasound in prenatal diagnosis : polemics around routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations," *Prenat. Diagn.*, vol. 22, pp. 285-95, 2002.
- [24] A. L. Larsson, "Parents' experiences of an abnormal ultrasound examination - vacillating between emotional confusion and sense of reality," *Reprod. Health*, vol. 7, p. 10, 2010.
- [25] M. E. da C. Machado, "Diagnóstico Pré-Natal de Malformação Fetal: Um Olhar Sobre o Casal" (Tese de Mestrado). 2010.
- [26] M. S. do C. Antunes, "A Malformação do Bebê. Vivências Psicológicas do casal," *Psicol. Saúde e Doenças*, vol. 8, no. 2, pp. 239-252, 2007.
- [27] M. C. H. Leal, "Considerações acerca da Decisão do Supremo Tribunal Federal Brasileiro sobre a Interrupção da Gravidez em casos de Anencefalia (ADPF 54)," *Estud. Const.*, vol. 6, no. 2, pp. 529-547, 2008.
- [28] Conselho Federal de Medicina, *Resolução Conselho Federal de Medicina Nº 1.989/2012*, vol. 2012, no. D. Brasil, 2012.

- [29] J. A. Neto, "Anencefalia: Posição da FEBRASGO," *Fed. Bras. das Assoc. Ginecol. e Obs.*, 2007.
- [30] J. Nazer H and L. Cifuentes O, "Congenital malformations in Latin America in the period 1995-2008.," *Rev. Med. Chil.*, vol. 139, no. 1, pp. 72–8, Jan. 2011.
- [31] World Health Organization, "Media Centre - Congenital anomalies, fact sheet no. 370," 2014.
- [32] K. Nelson, "Malformations due to presumed spontaneous mutations in newborn infants," *N. Engl. J. Med.*, vol. 320, no. 1, pp. 19 – 23, 1989.
- [33] G. Corsello and M. Giuffrè, "Congenital malformations.," *J. Matern. Neonatal Med.*, vol. 25, no. 1, pp. 25–9, Apr. 2012.
- [34] K. L. Jones, *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Elsevier Inc, 2006, p. 7.
- [35] American Institute of Ultrasound in Medicine (AIUM), "AIUM Practice Guideline for the Performance of Antepartum Obstetric Ultrasound Examination," 2003.
- [36] Royal Collage of Obstetricians and Gynaecologists, "Ultrasound Screening: Supplement to Ultrasound Screening for Fetal Abnormalities," 2000.
- [37] S. Levi, "End-result of Routine Ultrasound Screening for Congenital Anomalies: The Belgian Multicentric Study 1984-92." pp. 366–71, 1995.
- [38] B. G. Ewigman, "Effect of Prenatal Ultrasound Screening on Perinatal Outcome," *N. Engl. J. Med.*, vol. 329, no. 12, pp. 821 – 27, 1993.
- [39] L. S. Chitty, G. H. Hunt, J. Moore, and M. O. Lobb, "Effectiveness of routine ultrasonography in detecting fetal structural abnormalities in a low risk population.," *BMJ*, vol. 303, no. 6811, pp. 1165–9, Nov. 1991.
- [40] S. Levi, "Mass screening for fetal malformations: the Eurofetus study.," *Ultrasound Obstet. Gynecol.*, vol. 22, no. 6, pp. 555–8, Dec. 2003.
- [41] Ministério da Saúde, "Manual de Instruções para o preenchimento da Declaração de Nascido Vivo - Série A . Normas e Manuais Técnicos," 2010.
- [42] Coordenação Geral de and Informações e Análise Epidemiológica, "Consolidação do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos - 2011," 2011.
- [43] M. H. G. de Carvalho, "Fetos com Malformação Congênita: O Caminho Percorrido por Gestantes até o Centro Especializado na Busca do Diagnóstico e do Cuidado" (Tese de Mestrado). 2014.

- [44] S. Lansky, "Mortalidade perinatal e evitabilidade : revisão da literatura," vol. 36, no. 6, pp. 759–772, 2002.
- [45] F. A. R. Guerra, "Confiabilidade das Informações das Declarações de Nascido Vivo com Registro de Defeitos Congênitos no Município do Rio de Janeiro, Brasil, 2004," *Cad. Saúde Pública*, vol. 24, no. 2, pp. 438–446, 2008.
- [46] Conselho Federal de Medicina, *RESOLUÇÃO CFM Nº 2.005/2012*. 2012.
- [47] O. Bomfim, *A antecipação ultra-sonográfica de malformação fetal, sob a ótica da mulher* (Tese de Mestrado). 2009.

Anexo – Aprovação do Comitê de Ética

INSTITUTO FERNANDES
FIGUEIRA - IFF/ FIOCRUZ - RJ/
MS



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Análise da qualidade do diagnóstico ultrassonográfico pré-natal de defeitos congênitos, no estado do Rio de Janeiro, a partir de um centro terciário

Pesquisador: Fernando Maia Peixoto Filho

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 30731214.2.0000.5269

Instituição Proponente: Instituto Fernandes Figueira - IFF/ FIOCRUZ - RJ/ MS

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 689.391

Data da Relatoria: 26/06/2014

Apresentação do Projeto:

Trata-se de um estudo de coleta de dados de prontuário para análise de Defeitos Congênitos. Será analisada a qualidade do diagnóstico ultrassonográfico pré-natal de defeitos congênitos. A primeira parte da coleta de dados do estudo consiste na obtenção de dados para a identificação da paciente, sua história obstétrica e

os detalhes sobre o primeiro exame, incluindo a classificação do diagnóstico do DC de acordo com o Código Internacional de Doenças (CID-10). A segunda parte será composta por informações sobre o exame ultrassonográfico obstétrico e a terceira parte consiste na obtenção de dados relacionados aos defeitos neonatais e pós-natal das gestantes. Os diagnósticos dos natimortos serão fornecidos pelo serviço de anatomia patológica, quando a necropsia tiver sido autorizada pela família. Caso contrário, serão utilizadas as informações sobre exame clínico e de imagem realizados após o parto. Quando o parto não tiver ocorrido no IFF, será consultada a base de dados secundários, Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC). No SINASC, serão captados os dados do campo 6, onde é determinado se foi detectada anomalia fetal, e do campo 41, no qual é descrito o tipo de anomalia que porventura tenha sido observada.

Endereço: RUI BARBOSA, 716
Bairro: FLAMENGO **CEP:** 22.250-020
UF: RJ **Município:** RIO DE JANEIRO
Telefone: (21)2554-1730 **Fax:** (21)2552-8491 **E-mail:** cepiff@iff.fiocruz.br

INSTITUTO FERNANDES
FIGUEIRA - IFF/ FIOCRUZ - RJ/
MS



Continuação do Parecer: 689.391

Objetivo da Pesquisa:

Analisar a qualidade do diagnóstico ultrassonográfico pré-natal de defeitos congênitos

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

O estudo será realizado a partir da coleta de dados dos prontuários e da captação de dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC). Os riscos em potencial envolvem aqueles inerentes à análise de documentos, como quebra de confidencialidade e perda de documentos. Esses riscos serão minimizados através da coleta realizada exclusivamente pelo pesquisador.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Protocolo delineado corretamente para os objetivos a que se pretende. Pesquisadores descrevem riscos e benefícios. Apresentam todos os documentos solicitados pelos trâmites regulatórios da instituição.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Não se aplica

Recomendações:

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Recomenda-se aprovação.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

RIO DE JANEIRO, 17 de Junho de 2014

Assinado por:
maria elisabeth lopes moreira
(Coordenador)

Endereço: RUI BARBOSA, 716
Bairro: FLAMENGO **CEP:** 22.250-020
UF: RJ **Município:** RIO DE JANEIRO
Telefone: (21)2554-1730 **Fax:** (21)2552-8491 **E-mail:** cepiff@iff.fiocruz.br