

*“Avaliação da Qualidade das Informações sobre Anomalias Congênitas  
do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos”*

*por*

*Daniela Varela Luquetti*

*Tese apresentada com vistas à obtenção do título de Doutor em Ciências  
na área de Saúde Pública.*

*Orientadora: Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Rosalina Jorge Koifman*

*Rio de Janeiro, junho de 2009.*

*Esta tese, intitulada*

*“Avaliação da Qualidade das Informações sobre Anomalias Congênitas do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos”*

*apresentada por*

*Daniela Varela Luquetti*

*foi avaliada pela Banca Examinadora composta pelos seguintes membros:*

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Lavinia Schüler Faccini

Prof. Dr. Otaliba Libânio de Moraes Neto

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Mariza Miranda Theme Filha

Prof. Dr. Luiz Antonio Bastos Camacho

Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Rosalina Jorge Koifman – Orientadora

Catálogo na fonte

Instituto de Comunicação e Informação Científica e Tecnológica  
Biblioteca de Saúde Pública

L966 Luquetti, Daniela Varela  
Avaliação da qualidade das informações sobre anomalias  
congenitas do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos.  
/ Daniela Varela Luquetti. Rio de Janeiro : s.n., 2009.  
119 f., tab., graf.

Orientador: Koifman, Rosalina Jorge  
Tese (Doutorado) - Escola Nacional de Saúde Pública  
Sergio Arouca, Rio de Janeiro, 2009

1. Anormalidades Congênitas. 2. Reprodutibilidade dos  
Testes. 3. Declaração de Nascimento. 4. Sistemas de  
Informação. I. Título.

CDD - 22.ed. - 616.043

**Dedicatória**

A minha mãe, Carmen, pelo seu amor e tantos ensinamentos de vida. Ao meu pai, Alejandro, pesquisador incansável, pelo seu carinho e suporte absoluto na realização desta tese.

## **Agradecimentos**

Ao meu querido Bernardo, porque o nosso amor realmente moveu montanhas.

Aos meus mais do que maravilhosos irmãos Nando e Fredi e a minha irmã-amiga Soledad, não existem formas ou palavras para descrever a importância deles na realização de todas as etapas desta tese, mas eles com certeza sabem e é isso o que importa.

Aos amigos Dudu, Renata, Luiz Gustavo e Karla, Gi e Gutim, Christina, Cristina, Antonio, Maria, Fernando Vargas, Claudia, Cristiane, Ignácio Zarante, Heider e Emersom Canonici, pelos nossos intermináveis papos, pelos chopps, pelo carinho, por tudo.

Aos “eclamquistas”, Denise, Carol, Eliana, Áurea, Cristina, Juliana, Angelina, Marcos, Guilherme e Roberto, fundamentais neste projeto, não só pela ajuda no projeto em si, mas por me receberem em suas casas, me mostrarem suas cidades, me acompanharem pelos seus hospitais, responderem a todos meus emails com inúmeras perguntas, e pelas maravilhosas conversas, não somente sobre anomalias congênitas, mas sobre a vida.

Aos funcionários dos SAMEs de todos os hospitais, incansáveis nas buscas por centenas de prontuários e pelo empenho louvável em localizar aqueles aparentemente impossíveis. Também pelos cafés, biscoitos, bom-humor, flexibilidade e o inacreditável interesse pelo projeto.

Aos responsáveis pelo SINASC, nas Secretarias Municipais de Saúde e Ministério da Saúde, pelo interesse no projeto e colaboração imediata.

A Ângela Cascão pela recodificação.

A minha orientadora, Rosalina Koifman, por sua valiosa ajuda na minha formação e no projeto.

A coordenação do ECLAMC. Meu carinho mais do que especial pelo Dr. Eduardo Castilla e pela Dra. Maria da Graça, pelo apoio incondicional, pelos bancos de dados, pela paciência

de me ensinar, de ler meus manuscritos, de trocar idéias, de me ouvir. E a Soraya por estar sempre ali, disposta a me ajudar em tudo.

Aos pacientes que ao aceitarem participar do Projeto ECLAMC permitem que esta e tantas outras pesquisas sejam realizadas.

As instituições que financiaram este projeto e a minha bolsa de doutorado: FIOCRUZ, CAPES, FAPERJ e CNPq.

## RESUMO

Este estudo teve como objetivo avaliar a qualidade da informação sobre anomalias congênitas no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos em oito hospitais distribuídos em sete municípios do Brasil. Foi avaliada a cobertura, validade de critério e confiabilidade da codificação dos diagnósticos de anomalias congênitas em 2004 e, posteriormente, esta cobertura e validade foi comparada para o ano de 2007. Foram utilizados os bancos de dados do SINASC de 2004 e 2007 destes hospitais, consistindo de 27.945 e 25.905 nascidos vivos respectivamente. Para a validade de critério utilizou-se como padrão-ouro o ECLAMC (Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas) e para a análise de confiabilidade um profissional capacitado do SINASC. Ademais, foram descritas as intervenções realizadas pelos hospitais e suas respectivas Secretarias Municipais de Saúde (SMS) e pelo Ministério da Saúde (MS) no mesmo período. Na análise de 2004, os resultados mostraram uma elevada subnotificação das anomalias congênitas, tanto de anomalias menores como de maiores, pelo SINASC, variando entre 33,5% e 88,6%. A sensibilidade variou de 11,4% a 66,5%, a especificidade, valores preditivos positivo e negativo foram maiores que 80%. Observou-se uma elevada concordância entre os diagnósticos descritos na declaração de nascido vivo e no ECLAMC. A confiabilidade da codificação, calculada pelo índice kappa, variou de 0,61 a 1,00 para três dígitos da CID-10 e de 0,41 a 0,78 para quatro dígitos. Na comparação entre 2004 e 2007, observou-se a persistência da baixa cobertura em todos os hospitais, exceto por um, com subnotificação de pelo menos 40% das anomalias congênitas. Além disso, verificou-se piora da notificação em dois hospitais. Intervenções foram realizadas em quatro hospitais e duas SMS. Foram realizados cursos de capacitação no diagnóstico e codificação das anomalias congênitas por uma SMS. Concluiu-se que a informação sobre anomalias congênitas no SINASC, tanto em 2004 como em 2007, apresentou baixa cobertura e validade de critério, restringindo o seu uso na determinação das prevalências destas condições no Brasil. A confiabilidade da codificação, apesar de apresentar valores moderados, representa uma limitação importante para os estudos epidemiológicos. Poucas intervenções estão sendo realizadas objetivando a melhora da qualidade das informações sobre anomalias congênitas. Com base nos resultados deste estudo recomendamos ações urgentes pelo MS e SMS para o preenchimento deste campo no SINASC, principalmente referente à capacitação dos profissionais, assim como avaliações periódicas da qualidade.

**Palavras-chave:** anomalia congênita; confiabilidade; declaração de nascimento; validade; sistemas de informação.

## ABSTRACT

This study aimed to evaluate the birth defects data from the Brazilian birth certificate in eight hospitals distributed in seven municipalities. We evaluated the case ascertainment, criterion validity and coding reliability of birth defect cases in 2004, and afterwards, the case ascertainment and validity was compared to the year 2007. The birth certificate databases of these hospitals, from 2004 and 2007, were used, consisting of 27,945 e 25,905 live-births, respectively. For the criterion validity we used Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC) as the gold-standard and for the reliability analysis a trained professional from the birth certificate information system. Besides, the interventions performed by the hospitals and the corresponding Municipal Departments of Health (MDOH) and the Ministry of Health (MOH), in the same period, were described. In the 2004 analysis, minor as well as major birth defects were underreported by the birth certificate, varying from 33.5% to 88.6%. The sensitivity varied from 11.4% to 66.5%, the specificity, positive and negative predictive values were all above 80%. We observed a high concordance between the birth defects diagnosis described in the birth certificate and ECLAMC. The coding reliability, calculated by kappa, varied from 0.61 to 1.00 for three digits- and from 0.41 to 0.78 for four digits of the ICD-10. In the comparison between 2004 and 2007, we observed a persistence of the low case ascertainment in all hospitals, except for one, with underreporting of at least 40% of the birth defects. In addition, we verified a significant decrease in reporting in two of the hospitals. Interventions were performed in four hospitals and two MDOHs. Training courses on birth defects diagnosis and coding were only realized by one MDOH. We concluded that the information on birth defects in the birth certificate, in 2004 as well as in 2007, presented low case ascertainment and criterion validity, restraining its use in the determination of the prevalence of these conditions in Brazil. The coding reliability, even if it presented moderate values, represents an important limitation for epidemiologic studies. Few interventions are being performed aiming the improvement of the birth defects information quality. Considering the results from this study, we recommend urgent initiatives by the MOH and MDOHs for the birth defects data in the birth certificate, especially regarding professional training, as well as periodic quality evaluations.

**Keywords:** birth defects; birth certificates; reliability; validity; information systems.



**LISTA DE ABREVIATURAS**

**AC:** Anomalias congênitas

**BC:** Birth certificate

**BD:** Birth defects

**CDC:** Centers for Disease Control

**CID-10:** 10ª Classificação Internacional de Doenças

**DATASUS:** Banco de Dados do Sistema Único de Saúde

**DN:** Declaração de Nascido Vivo

**ECLAMC:** Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas

**IBGE:** Fundação Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística

**ICBDMS:** International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems

**ICD-10:** International Classification of Diseases -10<sup>th</sup> Revision

**MS:** Ministério da Saúde

**MOH:** Ministry of Health

**MDOH:** Municipal Department of Health

**NBDPN:** National Birth Defects Prevention Network

**OMS:** Organização Mundial da Saúde

**SES:** Secretaria Estadual de Saúde

**SIM:** Sistema de Informações sobre Mortalidade

**SIH:** Sistema de Informações Hospitalares

**SINASC:** Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos

**SMS:** Secretaria Municipal de Saúde

**SUS:** Sistema Único de Saúde

## LISTA DE TABELAS E FIGURAS

### Artigo 1 - Surveillance of birth defects: Brazil and the US

<b>Panel 1.</b> Methodological approaches for birth defects surveillance.....	50
<b>Panel 2.</b> Comparison between the US and Brazil birth defects population-based surveillance systems.....	50

### Artigo 2 - Quality of Birth Defects Reporting in the Birth Certificate: A Brazilian Reference Hospital Case Study.

<b>Table 1.</b> Newborn characteristics and birth defects cases (BD) of Campinas and CAISM by selected variables from the Birth Certificate, 2004.....	66
<b>Table 2.</b> Comparison of Birth Defects (BD) cases registered by ECLAMC and SINASC in newborns from CAISM, 2004.....	67
<b>Table 3.</b> Sensitivity, Specificity, Positive (PPV) and Negative Predictive Value (NPV) of Birth Certificate Data on selected birth defects compared with data from ECLAMC, 2004, CAISM. ....	67
<b>Figure 1.</b> Birth defects cases distribution registered and underreported in SINASC according to classification in minors and majors, and, among majors, single and multiples. ....	67
<b>Figure 2.</b> Percent underreported in CAISM of birth defects by the birth certificate compared to ECLAMC, 2004. ....	68

### Artigo 3 - Validity and Reliability of the Brazilian Birth Certificate for Birth Defects Data.

<b>Table 1.</b> Characteristics of hospitals according to SINASC data, live-births, 2004.....	84
<b>Table 2.</b> Live-births characteristics and distribution of reported and unreported birth defect cases in the hospitals, 2004. ....	85
<b>Table 3.</b> SINASC validity and birth defect diagnostic concordance using ECLAMC as reference, 2004.....	86
<b>Table 4.</b> Sensitivity of birth certificate for reporting selected birth defects compared with ECLAMC, 2004. ....	87
<b>Table 5.</b> Reliability of birth defects coding by SINASC, 2004.....	89

**Artigo 4 – Qualidade da notificação de anomalias congênitas pelo SINASC: estudo comparativo nos anos 2004 e 2007.**

**Tabela 1-** Comparação da validade da informação sobre anomalias congênitas no SINASC em 2004 e 2007. ....102

**Tabela 2-** Intervenções nos hospitais, 2005 a 2007.....103

**Tabela 3-** Intervenções pelas Secretarias Municipais de Saúde, 2005 a 2007.....104

## ÍNDICE

<b>DEDICATÓRIA.....</b>	<b>02</b>
<b>AGRADECIMENTOS.....</b>	<b>03</b>
<b>RESUMO.....</b>	<b>05</b>
<b>ABSTRACT.....</b>	<b>06</b>
<b>LISTA DE ABREVIATURAS.....</b>	<b>07</b>
<b>LISTA DE TABELAS E FIGURAS.....</b>	<b>08</b>
<b>I- INTRODUÇÃO.....</b>	<b>12</b>
<b>II- FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA</b>	
1. Anomalias Congênitas.....	14
2. Sistemas de Vigilância Epidemiológica de Anomalias Congênitas .....	16
3. Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) .....	18
3.1. Sistema de Informação sobre Anomalias Congênitas no Brasil -Campo 34 .....	22
4. Sistemas de Vigilância Epidemiológica de Anomalias Congênitas na América Latina - ECLAMC.....	24
5. Qualidade da Informação: Estudos de Validade e Confiabilidade.....	25
5.1. Validade.....	26
5.2. Confiabilidade.....	28
<b>III- JUSTIFICATIVA.....</b>	<b>31</b>
<b>IV- OBJETIVOS.....</b>	<b>32</b>
<b>V- METODOLOGIA.....</b>	<b>33</b>
<b>VI- ARTIGOS</b>	
<b>Artigo 1</b>	
Surveillance of birth defects: Brazil and the US.....	36
<b>Artigo 2</b>	
Quality of Birth Defects Reporting in the Birth Certificate: A Brazilian Reference Hospital Case Study.....	51
<b>Artigo 3</b>	
Validity and Reliability of the Brazilian Birth Certificate for Birth Defects Data.....	69

**Artigo 4**

Qualidade da notificação de anomalias congênitas pelo SINASC: estudo comparativo nos anos 2004 e 2007 .....	90
<b>VII- CONSIDERAÇÕES FINAIS E RECOMENDAÇÕES.....</b>	<b>105</b>
<b>VIII- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....</b>	<b>110</b>
<b>IX- ANEXOS</b>	
Anexo 1- Declaração de Nascido Vivo.....	114
Anexo 2- Ficha ECLAMC.....	115
Anexo 3– Lista de anomalias congênitas menores excluídas.....	116
Anexo 4– Lista de anomalias congênitas classificadas como menores.....	118
Anexo 5- Aprovação do Artigo 2 pelo <i>Cadernos de Saúde Pública</i> .....	119

## I- INTRODUÇÃO

As anomalias congênitas e/ou condições genéticas graves são um importante problema de saúde nos países em desenvolvimento onde, segundo estimativas da Organização Mundial de Saúde, nascem anualmente 95% das 7,6 milhões de crianças apresentando estas condições (OMS, 1999; OMS, 2002).

No Brasil, o padrão de morbi-mortalidade por anomalias congênitas, anteriormente obscurecido pela predominância das doenças infecciosas, assumiu grande relevância com a transição epidemiológica. Em 2005, o capítulo XVII da 10ª Classificação Internacional de Doenças (CID-10) denominado “Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas”, representava a terceira causa de morte (16,3%) no primeiro ano de vida, evidenciando um claro aumento na proporção destas mortes nos últimos 20 anos: 7,1% no triênio 1985-1987 e 11,2% em 1995-1997 ([www.datasus.gov.br](http://www.datasus.gov.br)).

Em decorrência do episódio da talidomida, a morbidade por anomalias congênitas, a partir dos anos 60, foi objeto de estratégias visando à implantação de sistemas de vigilância epidemiológica em vários países. Considerando que estas condições apresentam elevada morbidade e mortalidade, elevado custo hospitalar e importante impacto psicossocial, sua prevenção primária constitui o foco principal destes sistemas (ICBDMS, 2003). Entre estas iniciativas destacam-se os países escandinavos, onde o registro é compulsório e representa uma importante fonte de dados para a Saúde Pública, fornecendo informações relevantes para subsidiar a implementação de medidas de prevenção de anomalias congênitas. Outros países que implementaram sistemas nacionais de registro de anomalias congênitas, de base populacional, foram Austrália, Canadá, República Tcheca, Inglaterra e Hungria (ICBDMS, 2007).

No Brasil, o Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), implantado a partir de 1990, tem como instrumento básico de coleta de dados a Declaração de Nascido Vivo (DN) que inclui as informações sobre características da mãe, da gestação e do recém-nascido. Este instrumento incorporou, no ano 1999, o Campo 34 referente a “Malformações Congênitas e/ou Anomalia Cromossômica”. Estavam, assim, estabelecidas as bases para a observação permanente da prevalência ao nascimento de anomalias congênitas segundo tipo específico, unidade geográfica e período, constituindo-se um sistema de vigilância epidemiológica de base populacional.

Outro sistema de informações de anomalias congênitas existente no Brasil resulta do Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), iniciado em 1967, na América Latina. Em 2004, o ECLAMC possuía uma rede de 100 hospitais, 16 destes no Brasil constituindo uma cobertura de aproximadamente 1% dos nascimentos do país; a rede atual conta com 120 hospitais, 32 destes no Brasil. Esse sistema, na ausência de outros específicos, cumpre o papel de única fonte de informação para a vigilância epidemiológica desta morbidade e representa uma base de dados epidemiológicos de qualidade. Entretanto, é importante destacar a cobertura reduzida deste estudo, que atinge cerca de 2% dos nascimentos do país, assim como o fato de que as informações geradas são de base hospitalar, e não populacional (Castilla e Orioli, 2004).

O conjunto das informações sobre a gestação e o recém-nascido gerados pelo SINASC tem sido objeto de diversos estudos de validação após 1990 (Almeida *et al.*, 2006; Mello-Jorge *et al.*, 1993; Mello-Jorge *et al.*, 1995; Mello-Jorge *et al.*, 1996; Romero e Cunha, 2007; Silva *et al.*, 2001; Theme Filha *et al.*, 2004). Entretanto, os dados referentes ao Campo 34, implementado a partir de 1999, ainda necessitam de estudos abrangentes sobre a qualidade das informações obtidas, delimitando o real papel de monitoramento das anomalias congênitas através deste Sistema.

O presente projeto tem como objetivo a avaliação da qualidade das informações referente a anomalias congênitas presentes no SINASC em hospitais distribuídos nas regiões Nordeste, Sudeste e Sul do Brasil.

## II- FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

### 1. Anomalias Congênicas

As anomalias congênicas são anomalias estruturais, funcionais e/ou bioquímico-moleculares presentes ao nascimento, independentemente se detectadas nesse momento ou não (Czeizel, 2005). Estima-se que cerca de 3 a 5% de todos os recém-nascidos vivos apresentem algum defeito congênito (Kalter e Warkany, 1983).

As anomalias congênicas têm impacto potencial no futuro da criança afetada, da família da criança e da comunidade a que esta pertence. Dependendo do tipo específico da anomalia congênita, as conseqüências podem variar enormemente. Muitas podem ser corrigidas por cirurgia, mas, em outras, a correção completa pode ser impossível e as crianças afetadas podem ter limitações funcionais e deficiências variadas por toda a vida. A medida do impacto na saúde pública das anomalias congênicas, em prevalência, mortalidade, morbidade e custos médicos, é importante quando tentamos expor aos gestores de políticas de saúde a importância destas condições (Sever, 1994).

Nos países desenvolvidos, a diminuição da taxa de mortalidade infantil no primeiro ano de vida, bem como da natimortalidade, devido ao controle das doenças infecto-contagiosas e melhor assistência pré-natal, fez com que as anormalidades congênicas assumissem o primeiro lugar como causa de morte nesse período da vida (ICBDMS, 2003). Penchaszadeh (1993) relata que estudos de morbidade em centros de atenção terciária de algumas grandes cidades latino-americanas demonstraram que as anomalias congênicas por causas genéticas representam 10-25% das internações de crianças. As anomalias congênicas são a 6ª causa de anos potenciais de vida perdidos antes dos 65 anos, nos EUA (CDC, 1993).

O Brasil apresenta uma heterogeneidade no que se refere às taxas de mortalidade infantil nas diferentes regiões: em algumas áreas são similares aos países subdesenvolvidos e em outras, como alguns municípios da região Sul e Sudeste, as taxas se assemelham às dos países desenvolvidos em conseqüência da melhoria dos programas básicos de saúde e das condições socioeconômicas. Segundo as últimas estatísticas disponíveis, as anomalias congênicas ocupam o terceiro lugar como causa de mortalidade nos menores de um ano e nas regiões Sul e Sudeste, o primeiro lugar (<http://www.datasus.gov.br>).



Estima-se que aproximadamente metade das anomalias congênitas são preveníveis (Czeizel *et al.*, 1993). Assim, a prevenção primária de anomalias congênitas aparece como um problema emergente em nosso meio para a melhoria das condições de saúde.

A prevenção primária das anomalias congênitas só é possível se o fator causador que induz o defeito é conhecido e a exposição passível de ser prevenida antes da concepção. O objetivo principal da vigilância das anomalias congênitas é o de detectar mudanças na magnitude das prevalências ao nascimento de uma anomalia específica ou um padrão de anomalias que possam indicar a presença de novos prováveis fatores causais (Castilla e Peters, 1992).

Os estudos sobre teratogenicidade são complexos, levando-se em conta que existem cerca de cinco milhões de agentes ambientais aos quais podemos estar expostos, mas apenas cerca de 1.500 foram testados em animais e pouco mais de 40 são comprovadamente teratogênicos para a nossa espécie (Shepard, 1992). Esse pequeno número se deve principalmente às dificuldades de investigação de teratogenicidade nos humanos.

No Brasil, ainda são escassos os estudos visando identificar riscos teratogênicos potenciais aos quais a nossa população possa estar exposta. O episódio mais conhecido ocorreu no início dos anos 80 em Cubatão, SP, uma das áreas de maior índice de poluição do mundo. Em 1990, um estudo foi iniciado pelo ECLAMC com o objetivo de averiguar a existência de um *cluster* geográfico para anormalidades congênitas naquele município. Os resultados publicados em 1994 afastaram a suspeita, levantada pelos meios de comunicação, de uma elevada taxa de anencefalia, anomalias de tubo neural ou outras malformações maiores (Monteleone-Neto e Castilla, 1994).

Foram publicados numerosos estudos sobre possíveis associações entre exposição materna e/ou paterna e anomalias congênitas (Batra *et al.*, 2007; de Lima e Schuler-Faccini, 2003; Gilbreath e Kass, 2006; Torfs *et al.*, 1996). Estudos clínicos randomizados geralmente são impossíveis de serem realizados para o estudo da teratogenicidade. Portanto, os estudos são principalmente do tipo caso-controle, de coorte ou transversais de base populacional. Um dos maiores problemas nestes estudos é a mensuração acurada das exposições, pré-concepcionais e gestacionais, que se relacionam as anomalias congênitas. Além disso, considerando que tipos específicos de anomalias congênitas são eventos raros e que um teratógeno dificilmente aumentará o risco para vários tipos de anomalias, para detectar um aumento no risco de determinada anomalia, um grande número de indivíduos

deve ser estudado. Neste contexto, são necessários estudos de base populacional, com informação detalhada sobre exposições e desfechos. No Brasil, o SINASC pode fornecer as informações sobre a ocorrência de casos de anomalias congênitas provendo uma base para a realização destes estudos.

## **2. Sistemas de Vigilância Epidemiológica de Malformações Congênitas**

O episódio da talidomida nos anos 60 estimulou a criação de uma série de programas de vigilância epidemiológica de anomalias congênitas no mundo. Assim foram estabelecidos: em 1961, na República Tcheca, em 1963, na Finlândia, 1964 na Inglaterra e País de Gales, 1964 na Suécia e em 1966 em Alberta, no Canadá. O registro da *British Columbia*, no Canadá já existia desde 1952. Em 1967, três outros programas iniciaram suas atividades: em Atlanta, nos EUA; na Noruega e na América Latina. A partir de 1974 com a fundação da ICBDMMS (*International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems*) foi possível estabelecer o compartilhamento e disseminação da informação entre estes e outros programas (Botto *et al.*, 2006).

Os motivos para a implementação de um programa de vigilância epidemiológica em anomalias congênitas em um determinado local são vários, considerando que os dados coletados podem servir de base para uma série de ações em saúde pública e estudos epidemiológicos. O objetivo principal é o de obter a prevalência das anomalias congênitas numa determinada população e observar mudanças nas suas tendências. A vigilância epidemiológica de anomalias congênitas fornece a base da informação necessária para que através de estudos epidemiológicos sejam investigadas as causas ou fatores de risco como drogas, fatores nutricionais, exposições ambientais, doenças maternas e fatores genéticos relacionadas as anomalias congênitas. Isto é especialmente importante porque a etiologia é desconhecida para a maioria das anomalias congênitas (Watkins *et al.*, 1996). No entanto, os dados gerados por estes sistemas têm sido usados progressivamente para outros fins tais como planejamento de serviços de saúde para portadores destas condições, identificação e encaminhamento de crianças para serviços adequados de atenção a saúde e avaliação de programas de prevenção de anomalias congênitas (Cabana *et al.*, 1999). Assim como em outros sistemas de vigilância epidemiológica, a vigilância das anomalias congênitas também tem como objetivo a prevenção primária das mesmas, assim como a prevenção secundária de deficiências.

Além dos diferentes objetivos determinados por cada programa, a heterogeneidade dos cenários político e socioeconômico de cada local e a disponibilidade de recursos, determinam os métodos de coleta de dados, ou seja, não existe um modelo único ou mais adequado de programa de vigilância epidemiológica (Castilla e Peters, 1992). O programa pode funcionar com busca ativa ou passiva de casos, base populacional ou hospitalar, coletar informações sobre exposição, utilizar fonte de dados múltiplas ou única.

A definição de caso deve ser claramente delineada e estar de acordo com os objetivos propostos pelo programa. As características das crianças e os tipos de anomalias congênitas que serão incluídas devem estar bem definidas. Em relação às características da criança deve ser definido, por exemplo, se serão os nascidos vivos, óbitos fetais e/ou abortos, se somente casos detectados ao nascimento ou se haverá idade máxima para inclusão no programa (NBDPN, 2004). Numa definição geral, o termo anomalia congênita abrange diversas condições incluindo malformações físicas, deficiências sensoriais, anormalidades cromossômicas, erros do metabolismo e anormalidades do neurodesenvolvimento. No entanto, de modo geral, os programas de vigilância epidemiológica de anomalias congênitas monitoram as anomalias estruturais e genéticas. Em relação ao tipo de anomalia, deve ser decidido se serão incluídas todas as anomalias congênitas (incluindo até variantes da normalidade) ou somente anomalias maiores.

Um outro aspecto importante é a codificação, componente essencial de um programa de vigilância epidemiológica. A codificação inadequada pode levar a interpretações equivocadas de mudanças de prevalências e causar falsos alarmes como já relatado por Cuniff *et al* (1994). Nesse estudo, foi observado que 31% dos casos, codificados como agenesia renal, haviam sido erroneamente classificados, levando a uma superestimação desta condição. Em outro estudo, a investigação de um aumento significativo da prevalência de onfalocele (defeito abdominal) na Holanda mostrou que os erros de codificação foram a causa desse aumento; quando os casos foram reclassificados não foi confirmado o aumento significativo da frequência desta anomalia (Reefhuis *et al.*, 1999). Independente da classificação escolhida pelo sistema de vigilância epidemiológica para a codificação dos casos, CID-10, CID-10 modificada pela *British Pediatric Association* ou classificação própria, espera-se que esta seja suficientemente específica e que permita a comparabilidade dos dados com outros sistemas.

Avaliar a cobertura e qualidade dos dados de um sistema de informação é uma atividade essencial para a interpretação das informações geradas pelo sistema. A cobertura

de um sistema nunca é 100%, porque algumas anomalias congênitas são difíceis de serem identificadas, como por exemplo, a agenesia renal unilateral; além disso, aquelas presentes em abortos espontâneos ou óbitos fetais precoces, geralmente não são notificadas (Hemminki *et al.*, 1993). A cobertura pode ser melhorada usando-se fontes múltiplas de informação, no entanto o tempo adicional envolvido pode reduzir a efetividade do processo de monitoramento. Comparações de várias fontes de dados apontam para o fato que mesmo as anomalias congênitas diagnosticadas precocemente e anotadas em prontuário podem não ser incluídas em registros de malformações ou outros sistemas de informação em saúde (Hexter *et al.*, 1990; Olsen *et al.*, 1996; Piper *et al.*, 1993; Wang *et al.*, 2005). A padronização dos métodos de coleta, codificação e análise, com manuais de procedimento, controle de qualidade periódicos e capacitação de todos os profissionais envolvidos são essenciais para o bom funcionamento de um programa de vigilância epidemiológica e para a obtenção de dados de qualidade pelo mesmo.

Na vigilância epidemiológica das anomalias congênitas o monitoramento da distribuição e a identificação de mudanças na prevalência das anomalias congênitas podem indicar novas exposições a teratógenos. Esta vigilância é baseada em comparações temporais e regionais e, para ser utilizável requer informações de qualidade, ou ao menos, com proporções semelhantes de subnotificação no tempo e no espaço. O monitoramento implica em um sistema não só de informação, mas também de decisão. O monitoramento não só observa a ocorrência dos fenômenos, como desencadeia medidas de controle cada vez que o observado escapa aos padrões preestabelecidos (Castilla *et al.*, 2001).

### **3. Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC)**

O conhecimento do número de nascidos vivos em uma população, de uma área, em um período de tempo, é imprescindível, pois o mesmo é componente de vários índices e coeficientes, além de fundamentar o planejamento de ações na área materno-infantil (Mello-Jorge *et al.*, 1995). Na década de 70, as informações sobre nascimentos e óbitos no Brasil, eram coletadas junto ao Registro Civil e analisadas e divulgadas pelo IBGE. Contudo, os dados disponibilizados eram insuficientes para analisar a situação epidemiológica da população. Em relação aos nascidos vivos, por exemplo, faltavam dados importantes para a área de saúde, como os relativos à gravidez e ao parto, as condições da criança ao nascer, características da mãe como sua idade e paridade (Mello-Jorge *et al.*,

2007). Dessa forma, o Ministério da Saúde desenvolveu e implantou dois grandes sistemas de informação em saúde de abrangência nacional: o Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), em 1975, e o SINASC, em 1990. Os sistemas de informação em saúde implantados no Brasil nas três últimas décadas têm ampliado sua cobertura e se consolidado, principalmente em resposta aos investimentos do Ministério da Saúde. Sua crescente utilização, tanto pelos serviços de saúde quanto para fins acadêmicos, também incentivou os perceptíveis avanços observados nessas bases de dados.

O SINASC desenvolvido à semelhança do SIM, não só tem o objetivo de contabilizar o número de nascimentos em todo o território nacional, mas também de coletar dados epidemiológicos que permitam identificar as crianças que nascem com risco de vida, e intervir com maior rapidez para prevenir e até controlar os fatores de risco (Mello-Jorge *et al.*, 1993). O SINASC não foi introduzido de forma homogênea em todo o país. Sua implantação ocorreu de forma gradual entre as Unidades da Federação. Desde 2004, o SINASC está implantado em todos os estados brasileiros e as informações são divulgadas pela página eletrônica do Departamento de Informação e Informática do SUS no Ministério da Saúde (<http://www.datasus.gov.br>), sendo disponíveis por município em um prazo de, no máximo, dois anos após sua ocorrência.

O SINASC tem variáveis importantes, como: idade da mãe, sexo do recém-nascido, peso ao nascer, duração da gestação, grau de instrução da mãe, índice de Apgar, tipo de parto, paridade, estabelecimento onde ocorreu o parto e município de origem da mãe. Com a implantação do SINASC, dispõe-se em nível municipal e com frequência anual, não apenas de informações sobre nascimentos ocorridos no ano, mas também de informações sobre as mães, as características do parto e da gravidez, assim como dados do recém-nascido. Dessa forma, é possível obter um panorama epidemiológico mais detalhado e espacialmente desagregado das condições de saúde materno-infantil. Além disso, como muitas dessas informações também estão registradas na Declaração de Óbito (DO) torna-se possível a obtenção de coeficientes específicos de mortalidade infantil, necessários para análises mais minuciosas, na área de saúde materno-infantil. As informações do SINASC têm sido utilizadas de forma intensiva e com diferentes finalidades tais como: obtenção de indicadores de saúde, estudos epidemiológicos e atividades de vigilância à saúde (Mello-Jorge *et al.*, 2007).

O SINASC tem como instrumento de coleta de dados a DN (Anexo 1), que se constitui em um documento individualizado e padronizado de abrangência nacional. A DN

deve ser preenchida nos estabelecimentos de saúde para aqueles nascimentos vivos ali ocorridos ou para aqueles que, ocorridos em outro local, tenham tido atendimento imediato nessa instituição e, ainda, para os nascimentos domiciliares, nos Cartórios de Registro Civil, no momento do registro (FUNASA, 2001a). Esta concepção de sistema de informação apresenta a grande vantagem de utilizar documentos individualizados preenchidos nos próprios serviços de saúde, evitando possíveis distorções e erros de transcrição de dados (Baldijão, 1992). O fluxo de encaminhamento da DN, bem como normas quanto ao seu preenchimento e o processamento das informações são propostos pelo Ministério da Saúde e estão contemplados nos manuais de procedimentos e preenchimento da DN (FUNASA, 2001a; FUNASA, 2001b).

O documento é apresentado em três vias com finalidades diferentes. A primeira destina-se a Secretaria Municipal de Saúde e tem a finalidade estatística; a segunda destina-se à família para posterior apresentação ao Cartório, no momento do registro do nascimento. A terceira via, será arquivada no estabelecimento de saúde onde ocorreu o parto com a finalidade de ser utilizada também para a localização das puérperas e dos recém-nascidos, visando o planejamento de ações específicas de saúde. Em algumas localidades, onde há uma maior integração entre a rede hospitalar e a rede básica de saúde, vem funcionando um fluxo alternativo proposto pelo próprio Ministério da Saúde, no qual o hospital onde ocorreu o parto remete a terceira via da DN diretamente às unidades de saúde, objetivando uma efetiva vigilância de recém-nascido de alto risco (FUNASA, 2001a). O processamento dos dados e análise de consistência do SINASC é de responsabilidade dos órgãos municipais de estatística (Secretarias Municipais de Saúde), sendo enviados, posteriormente, ao Ministério da Saúde para a consolidação dos dados em nível nacional e publicação pelo DATASUS.

Com o SINASC, abriu-se a possibilidade de realização de estudos com bases populacionais, tornando-se, entretanto, importante avaliar o seu grau de cobertura dos eventos estudados, bem como a acurácia das informações registradas na DN.

Segundo as estimativas da Rede Interagencial de Informações para a Saúde (RIPSA), o SINASC apresenta cobertura crescente de eventos no país. A razão entre o número de nascidos vivos captados pelo sistema e aquele obtido por meio de estimativas com base em dados censitários e de pesquisas amostrais pelo IBGE situava-se em torno de 90%, entre 1999 e 2001. No entanto, a cobertura ainda é deficiente em alguns Estados do

país, sendo menor de 80% em Tocantins, Ceará, Paraíba, Pará e Alagoas no ano de 2002 (Romero e Cunha, 2007).

O estudo de Mello-Jorge *et al.* (1993) que procurou avaliar o SINASC em cinco municípios paulistas, concluiu que variáveis, como, por exemplo, o peso ao nascer, apresentavam excelente completude e elevado grau de concordância com os dados registrados nos prontuários médicos. Almeida *et al.* (2006) em investigação realizada na região Sul do Município de São Paulo avaliaram a confiabilidade e validade das informações das DN. Nesse estudo, as informações referentes a paridade materna e presença de anomalias congênitas mostraram elevada ausência de registro, enquanto que o peso ao nascer e o tipo de parto foram bem identificados pela DN. No estudo realizado por Theme Filha *et al.* (2004) para avaliar a cobertura e a confiabilidade do SINASC no Município do Rio de Janeiro verificou-se excelente cobertura dos nascimentos hospitalares (96,5%). As variáveis que apresentaram maiores concordâncias (kappa acima de 0,90) foram sexo do recém-nascido, peso ao nascer, idade da mãe, tipo de parto e tipo de gestação. As variáveis: situação conjugal, instrução da mãe e número de consultas pré-natais apresentaram índices de confiabilidade mais baixos (Kappa < 0,70). Já no estudo realizado no Maranhão, a cobertura estimada do SINASC foi de 75,8%. As variáveis: peso ao nascer, sexo, hospital de nascimento, tipo de parto e idade materna apresentaram boa confiabilidade, no entanto, a taxa de prematuridade estava subestimada (1,7% comparada a 11,2%) (Silva *et al.*, 2001).

O estudo de Romero e Cunha (2007) avaliou a qualidade da informação do SINASC quanto à clareza metodológica da documentação, consistência e completude do preenchimento para o país, grandes regiões e Unidades da Federação, no ano 2002. Mostrou-se que o SINASC possui boa completude de preenchimento e consistência da informação na maioria das variáveis; porém, observaram-se sérios problemas de qualidade nas variáveis sobre filhos anteriores e ocupação.

Para que os dados relativos a um agravo possam ser processados, é necessária sua homogeneidade, para isso devem ser estabelecidos critérios de definição de caso com o objetivo de tornar o mais uniforme possível a entrada de casos no sistema de informação. O uso de uma definição consistente de caso é fundamental para obter informação de qualidade. A pouca clareza metodológica do manual de preenchimento do SINASC e a heterogeneidade de profissionais responsáveis pelo preenchimento da DN são alguns dos fatores apontados como possíveis causas da baixa qualidade de algumas informações. O

Ministério da Saúde preconiza que a DN deve ser preenchida por médico, por membro da equipe de enfermagem da sala de parto ou do berçário, ou por outra pessoa previamente capacitada para tal fim (FUNASA, 2001a). Assim sendo, o preenchimento desse documento é realizado por uma diversidade de funcionários, como obstetras, pediatras, enfermeiros assistentes da sala de parto, estagiários, auxiliares de enfermagem, funcionários administrativos, entre outros, muitos dos quais não receberam capacitação para desenvolver esta função.

### **3.1 Sistema de Informação sobre Anomalias Congênicas no Brasil -Campo 34**

A modificação da DN, a partir de janeiro de 1999, com a introdução de um novo campo de registro obrigatório, o Campo 34, permitiu o registro de forma sistemática dos defeitos congênicos no Brasil. A estrutura desse campo é composta por uma primeira parte fechada (“Detectada alguma malformação congênita e/ou anomalia cromossômica?” Sim, não, ignorada) e, uma segunda aberta, permitindo a descrição do defeito congênito que, no nível central municipal, passa a ser codificada e gravada segundo a Classificação Internacional de Doenças (CID-10). Este campo da DN, assim como todos os outros, pode ser preenchido por médico, por membro da equipe de enfermagem da sala de parto ou do berçário, ou por outra pessoa previamente capacitada para tal fim (FUNASA, 2001a).

Este é o primeiro sistema de informação nacional para este tipo de doenças de que se tem conhecimento em um país em desenvolvimento, excluindo sistemas que não são de base populacional ou sistemas regionais.

Essa informação permite manter uma observação permanente das taxas de prevalência ao nascimento de malformações por tipo específico, por unidades geográficas (município, estado, região) e de tempo (mês, ano, tendências seculares) com um sistema de alerta epidemiológico de base populacional nacional. Esses dados oferecem frequências de base para derivar valores esperados e valores observados capazes de identificar em curto prazo, eventuais epidemias produzidas pela introdução de novos teratógenos, como por exemplo: misoprostol (Cytotec) (Castilla e Orioli, 1994; Orioli e Castilla, 2000), pela generalização do uso de teratógenos conhecidos, exemplo: talidomida (Castilla *et al.*, 1996; Schuler-Faccini *et al.*, 2007), assim como contaminantes ambientais de ação geograficamente localizada, exemplo: Cubatão (SP) em 1978 (Monteleone-Neto e Castilla, 1994), Goiânia (GO) (Nenot, 1990) em 1987 e Caçapava (SP) (Dutra, 1996) em 1988.



Poucos estudos de avaliação da qualidade das informações das anomalias congênitas foram conduzidos até o momento neste sistema de informação. No estudo de Almeida *et al* (2006), em São Paulo, o campo 34 apresentava informação ausente em cerca de 30% das DN e em 11,7% no estudo de Theme Filha *et al.* (2004).

Um estudo realizado no município do Rio de Janeiro, que avaliou a ocorrência de defeitos congênitos, com base no SINASC, por meio de um estudo descritivo constatou uma prevalência de defeitos congênitos de 0,83% nos nascidos vivos para o período de 2000 a 2004 (Guerra *et al.*, 2008b). No entanto, um estudo com amostra de 9.386 puérperas do mesmo município, no período de 1999 a 2001 encontrou uma prevalência de 1,7%. Os dados neste estudo foram coletados através de entrevistas com as mães, no pós-parto imediato, assim como consulta aos prontuários das puérperas e dos recém-nascidos (Costa *et al.*, 2006). Essa diferença nas prevalências encontradas pelos dois estudos, mesmo avaliando períodos distintos, sugere uma subnotificação, nesse município, dos casos de anomalias congênitas no SINASC.

No único estudo em que se avaliou a confiabilidade das informações sobre defeitos congênitos do SINASC, verificou-se um percentual de concordância acima de 50% nas anomalias congênitas dos aparelhos digestivo, urinário e osteomuscular, órgãos genitais e de anomalias cromossômicas. O índice kappa ajustado pela prevalência variou com melhores resultados nos aparelhos osteomuscular, genito-urinário, digestivo e as anomalias cromossômicas e os piores nos sistemas nervoso central e cárdio-circulatório, malformações congênitas da face, olhos pescoço e orelhas e fendas lábio-palatinas. É importante salientar que esse estudo avaliou somente o município do Rio de Janeiro (Guerra *et al.*, 2008a).

A variável “presença de anomalia congênita” do recém-nascido foi introduzida apenas na última versão da DN, o que pode explicar, em parte, sua elevada ausência de registro. Watkins *et al.* (1996), em um estudo realizado na Georgia, Estados Unidos, encontraram menor notificação nos certificados de nascimento que nos prontuários hospitalares para as anomalias congênitas, sendo que o registro era mais freqüente para as anomalias congênitas mais facilmente identificáveis (alterações externas ou internas graves).

Outras variáveis que podem influenciar no seu preenchimento são: o momento em que são registradas as informações nas declarações de nascido vivo (se estas são preenchidas logo após o parto ou são preenchidas depois, com base nos dados existentes

nos prontuários médicos). Podem existir também diferenças em relação a quem efetua o registro dos dados, como por exemplo, se é o pediatra, enfermeira ou o pessoal administrativo do serviço de arquivo médico. E, seguramente, existem diferenças na rotina de registro de dados nos hospitais, dependendo se estes são universitários, contratados pelo SUS ou privados.

Em Porto Alegre, foi realizada uma avaliação da cobertura do Campo 34 no período compreendido entre 2000 e 2004. Foi observada no primeiro ano (2000) uma importante subnotificação das anomalias congênicas no SINASC, indicando a necessidade de se investir esforços para a qualificação no preenchimento desse campo. A partir dessa observação iniciou-se um programa de educação e conscientização da importância do Campo 34 em uma parceria entre Secretaria Municipal de Saúde, Departamento de Genética do Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul e ECLAMC nas maternidades do município. Nos anos seguintes observou-se um aumento significativo da cobertura, de 1,1% para 1,5% (Leite, 2006).

#### **4. Sistemas de Vigilância Epidemiológica de Malformações Congênicas na América Latina - ECLAMC**

Criado em 1967, o ECLAMC consiste de um estudo epidemiológico de base hospitalar, de busca ativa, visando ao registro de anomalias congênicas em nascidos vivos e natimortos e à promoção de políticas de saúde para o estabelecimento de medidas preventivas dessas anomalias do desenvolvimento. A participação no ECLAMC é voluntária; profissionais interessados em participar entram em contato com a coordenação, com sedes na Fundação Oswaldo Cruz (Rio de Janeiro) e no *Centro de Estudios Médicos e Investigaciones Clínicas* (Buenos Aires) (Castilla e Orioli, 2004).

As anomalias congênicas maiores e menores diagnosticadas ao nascimento, em crianças pesando 500g ou mais, são notificadas sistematicamente e descritas de acordo com um manual de procedimentos, ademais são documentadas com fotos e radiografias sempre que possível. A coleta de dados pelos hospitais participantes pode ser realizada utilizando uma de duas metodologias disponíveis. A primeira utiliza a metodologia “caso-controle”, sendo definido como caso todo recém-nascido examinado que seja portador de anomalia congênita. O controle de cada caso é o próximo recém-nascido vivo, sem anomalia congênita e do mesmo sexo, nascido no mesmo hospital. A mesma ficha é usada para casos

e controles, com 50 variáveis de possíveis fatores de risco. A informação é coletada por entrevista com a mãe durante o puerpério por um profissional capacitado e exame físico do recém-nascido. A segunda modalidade denominada “monitor” utiliza a mesma definição de caso, no entanto, não existe a presença de um grupo controle e as variáveis registradas, além da descrição da anomalia congênita, são apenas: sexo, nascido vivo ou morto, peso ao nascimento, parto gemelar, idade materna, ordem de nascimento e óbito antes da alta, se houver (Castilla e Orioli, 2004).

Todas as anomalias são codificadas em nível central usando um código próprio de 6 dígitos. Informações sobre idade materna, sexo, peso ao nascimento e tipo de gestação de todos os recém-nascidos são coletadas por meio do Informe Mensal de Nascimentos (IMN) (Castilla e Orioli, 2004).

A rede ECLAMC em 2004 era constituída de 100 hospitais, 16 destes no Brasil. A rede atual (2009) é constituída de 120 hospitais, 32 destes no Brasil, e os demais na Argentina, Chile, Bolívia, Peru, Equador, Uruguai, Colômbia e Venezuela. O número de recém-nascidos vivos avaliados é de aproximadamente 200.000 por ano. Esse sistema, na ausência de outros específicos, cumpre o papel de única fonte de informação para a vigilância epidemiológica desta morbidade e representa uma base de dados epidemiológicos de qualidade. Entretanto, é importante destacar a cobertura reduzida deste estudo, que atinge cerca de 2% dos nascimentos do país, assim como o fato de que as informações geradas são de base hospitalar, e não populacional.

## **5. Estudos de qualidade de dados**

A completude dos dados em um sistema de informação é um atributo de extrema importância. Somente uma elevada completude pode assegurar de que as prevalências estimadas são próximas aos valores reais. No entanto, ainda que esta seja uma condição necessária, ela não é suficiente para atender as crescentes exigências relativas à qualidade dos sistemas de informação em saúde. Inicialmente, os estudos destinam-se à avaliação da completude dos dados, evoluindo para avaliação de sua confiabilidade, por meio da concordância dos registros com outras fontes de dados e estudos de validação que adotam uma fonte de dados como padrão-ouro permitindo obter medidas de sensibilidade, especificidade e, quando apropriado, valores preditivos.

A avaliação da qualidade das informações das anomalias congênicas no SINASC diz respeito aos dados que constam na declaração de nascido vivo e são digitados formando o banco de dados do SINASC. Portanto, na análise desta informação, deve-se considerar o preenchimento da DN, erros diagnósticos e erros de codificação dos dados para o SINASC.

### 5.1. Validade

“Validade é o grau em que um instrumento mede o que se propõe a medir” (Kelsey, 1996), ou seja, refere-se “ao grau em que o instrumento é apropriado para medir o verdadeiro valor daquilo que é medido, observado ou interpretado”, informando “quanto o resultado final reflete a real situação, ou seja, se o resultado pode ser aceito como expressão da verdade ou quanto dele se afasta” (Pereira, 1999). Existem diversas classificações dos tipos de validade na literatura. Segundo Streiner e Norman (2008), “validade” é um constructo unitário com diferentes tipos de *testes de validade*: validação de conteúdo, validação de constructo e validação de critério.

A validação de critério é um modo de avaliar a validade de um instrumento através da sua comparação com um critério bem definido e que é assumido como perfeitamente válido, o chamado padrão-ouro (Streiner e Norman, 2008). Geralmente a validação de critério é dividida em dois tipos: concorrente e preditiva. Na validação concorrente, a aplicação dos dois instrumentos, o novo e o padrão, ocorre simultaneamente; já na validação preditiva, os resultados do instrumento padrão só estarão disponíveis no futuro (Streiner e Norman, 2008).

Quando a escala de classificação utilizada para análise é dicotômica, a validade de critério pode ser expressa, quantitativamente, pela sensibilidade, especificidade e valores preditivos positivo e negativo.

A sensibilidade é a capacidade que o teste apresenta de detectar indivíduos verdadeiramente positivos, ou seja, diagnosticar corretamente os doentes. Portanto, quanto menor a proporção de falsos negativos, maior é a sensibilidade do teste. A especificidade é a capacidade que o teste tem de detectar os verdadeiros negativos, isto é de diagnosticar corretamente os indivíduos sadios. Portanto, quanto menor a proporção de falsos positivos, maior é a especificidade do teste. O valor preditivo positivo é a proporção de doentes entre os considerados positivos ao teste. O valor preditivo negativo é a proporção de sadios entre os negativos ao teste (Pereira, 1999).

A sensibilidade de um programa de vigilância epidemiológica é definida como a proporção dos casos ocorridos na população que o programa tem capacidade de detectar (Medronho, 2004; NBDPN, 2004). O valor preditivo positivo se refere a proporção de casos identificados como positivos que são de fato positivos. Sensibilidade e especificidade são propriedades inerentes ao teste e não variam substancialmente a não ser por mudanças na técnica, por erros na sua aplicação ou composição do grupo populacional em relação ao espectro da condição em estudo (gravidade, estágio, duração). O mesmo não ocorre com os valores preditivos do teste, que são determinados pela sensibilidade e especificidade do teste e também dependem da prevalência do evento na população em que está sendo testada.

Fatores que influenciam a sensibilidade dos programas de vigilância epidemiológica de anomalias congênitas estão relacionados com a definição da população em que o desfecho é avaliado quanto ao produto gestacional (nascidos vivos, óbitos fetais, interrupções da gestação), quanto a idade gestacional (termo, gestações com mais de 20 semanas, todas as gestações), quanto a idade da criança quando a anomalia congênita é diagnosticada (pré-natal, período neonatal, primeiro ano de vida, qualquer idade) e quanto ao método utilizado para a identificação dos casos (NBDPN, 2004). É importante ressaltar que dificilmente um programa alcançará sensibilidade de 100%, no entanto, mesmo que o programa não detecte 100% dos casos ocorridos ele pode continuar sendo útil para acompanhar tendências (Medronho, 2004).

Variações no curso natural de algumas condições pré-natais necessitam de confirmação pós-natal a fim de evitar a inclusão de falso-positivos diminuindo a especificidade do sistema (NBDPN, 2004). Por exemplo, algumas condições identificadas no período pré-natal pela ultrassonografia, como o cisto do plexo coróide ou a pielectasia renal, frequentemente se resolvem espontaneamente, e, portanto necessitam da realização pós-natal de ultrassonografia para confirmação de diagnóstico. Do mesmo modo, a persistência do canal arterial pode ser normal em um recém nascido pré-termo ou no primeiro dia de vida. A inclusão de todos os casos desta condição sem considerar a idade, gestacional ou pós-natal, pode acarretar na inclusão de casos falso-positivos.

A medida da validade de um sistema de vigilância epidemiológica requer coleta ou acesso a dados geralmente externos ao sistema para determinar a frequência verdadeira da condição na população sob vigilância. Exemplos de fontes de dados utilizados para avaliar

a validade de um sistema de informação ou programa de vigilância epidemiológica incluem prontuários, fichas de laboratório e dados de registros (Pereira, 1999).

Na prática, a escolha do padrão ouro é uma questão delicada, uma vez que a verdade nem sempre pode ser obtida com absoluta segurança. Por isso, é comum utilizar-se, como exame de referência indicador da verdade, uma bateria exaustiva de testes complementares ou repetidos ou, ainda, o melhor teste conhecido. A aplicação deste exame de referência é, em geral, de alto custo e, portanto, as avaliações de validade de um teste são feitas em amostras pequenas, em estudos especialmente delineados para este fim (Streiner e Norman, 2008).

As informações dos prontuários hospitalares são freqüentemente utilizadas como referência para a avaliação dos sistemas de informação em saúde, tanto em estudos nacionais como internacionais. No entanto, o uso de prontuários, que não são primariamente preenchidos com o objetivo de pesquisa, pode ser problemático, considerando que estes não são totalmente padronizados e, portanto, freqüentemente informações importantes para o estudo em si podem não estar presentes (Szklo e Nieto, 2000). Outras fontes de dados utilizadas são entrevistas individuais, registros de agravos (câncer, anomalias congênitas), dados laboratoriais e estudos de base populacional. A escolha da fonte de dados que será considerada como padrão-ouro depende da variável em estudo (Almeida *et al.*, 2006). Por exemplo, para peso ao nascer, o prontuário geralmente é a fonte mais adequada, já para a variável “número de consultas pré-natais”, a entrevista individual pode ser mais fidedigna (Almeida *et al.*, 2006; Piper *et al.*, 1993).

## 5.2. Confiabilidade

A confiabilidade “é a consistência ou reprodutibilidade de resultados quando a medição ou o exame se repete, em condições constantes” (Pereira, 1999). A comparação entre valores obtidos por replicação de medidas feitas por uma mesma técnica permite avaliar a confiabilidade ou repetibilidade desta técnica. As réplicas de medidas, nos mesmos sujeitos, podem ser feitas pelo mesmo observador (concordância intra-observador), ou por observadores diferentes (concordância interobservador). As comparações de confiabilidade também podem ser feitas entre os resultados obtidos por técnicas diferentes, mas que tem o mesmo propósito, nos mesmos indivíduos (Kelsey, 1996).

Há diversas maneiras de verificar a confiabilidade de resultados entre leituras de um mesmo evento, e assim, estimar o erro cometido na sua aferição. O tipo de dado, se

expresso sob a forma de categorias ou em medidas contínuas, é um dos elementos que determina a forma de análise de dados (Pereira, 1999). A avaliação da confiabilidade de medidas em escala contínua é realizada pelo desvio padrão, por coeficientes de correlação e coeficientes de variação. Para avaliar a confiabilidade de técnicas classificatórias, que medem variáveis binárias, nominais ou categóricas, utilizam-se índices chamados de concordância, dentre eles a concordância observada e o índice de Kappa e, recentemente, foram propostos modelos estatísticos de concordância, tais como modelos log-lineares e modelos de classe latente (Banerjee *et al.*, 1999).

A concordância observada mede a conformidade por meio de um indicador simples que relaciona o total de concordâncias observadas em relação ao total de observações. Entretanto, a porcentagem global de concordância não leva em consideração em que grau a concordância esperada ocorreu apenas por acaso (Kelsey, 1996). O índice Kappa mede a concordância entre técnicas ou observadores, levando em consideração a probabilidade de se obter acordos simplesmente por acaso, ou seja, o índice kappa desconta no computo final, a concordância devida ao fator chance (concordância esperada por acaso) (Cohen, 1960). Esta definição pode ser melhor compreendida pela fórmula:

$$\hat{\kappa} = \frac{p_o - p_c}{1 - p_c},$$

onde  $p_o$  é a proporção de concordância observada e  $p_c$  é a concordância por acaso, isto é, a proporção de concordância ocorrida apenas por acaso. A estatística Kappa é uma medida de reprodutibilidade dos dados que possui alguns pressupostos tais como: independência entre observados, independência entre observadores e independência entre as categorias de escalas nominais mutuamente exclusivas e exaustivas (Cohen, 1960).

Tendo em vista que a estatística Kappa não fornece informações a respeito da estrutura de concordância e discordância, principalmente quando se trata de dados em escala ordinal, os modelos estatísticos de concordância foram propostos para lidar com esse problema. Entretanto, em estudos com pequeno tamanho da amostra, ocorrem muitas caselas da tabela com frequências baixas ou nulas, levando a problemas na estimativa dos parâmetros dos modelos (Banerjee *et al.*, 1999).

Uma dificuldade com os coeficientes de confiabilidade é que eles consistem de apenas um número que pode variar de “menos 1” a “mais 1”, não sendo possível

interpretações por senso comum. Para a interpretação de um dado valor de kappa, classificações diversas foram propostas. A classificação de Landis e Koch (1977), provavelmente, é a mais citada da literatura. No entanto, é importante notar que estas classificações são arbitrárias; para qualquer valor de kappa, o grau de erro de classificação, que poderia resultar no uso do instrumento, dependerá de outras circunstâncias, tais como a prevalência da condição e da distribuição das marginais (Szklo e Nieto, 2000).

O nível de reprodutibilidade encontrado em investigações de laboratório raramente é obtido, em pesquisas clínicas e epidemiológicas. É comum, constatar-se que profissionais experientes discordam entre si em questões de diagnóstico e classificação, um processo com subjetividades, e por isto, suscetível a interpretações discordantes (Pereira, 1999).

O nível de reprodutibilidade depende do tipo de evento em questão (observado), mas também de numerosos fatores relacionados ao examinador (observador), ao procedimento em teste (instrumento) e ao ambiente onde as observações são feitas. Alterações em qualquer um destes elementos tendem a fazer variar o nível de concordância entre duas mensurações. Para elevar a reprodutibilidade, são essenciais: a clara definição de evento, regras inequívocas de mensuração e esquemas de classificação apropriados de modo que todos os casos tenham, sem ambigüidade, local para serem colocados.

A sistematização da coleta de dados, com passos definidos e ordenados de conduta, tende a melhorar a qualidade da informação, e conseqüentemente, a concordância dos dados obtidos pelos profissionais. Mesmo com a adoção de sistemáticas rígidas de procedimento, no entanto, ocorrem discordâncias entre profissionais competentes (Pereira, 1999). A conscientização da existência de problemas com a reprodutibilidade faz com que esta seja medida, que sejam refletidas as suas conseqüências sobre os resultados das investigações e que sejam tomadas providências para manter a acurácia no mais alto grau possível (Pereira, 1999).



### III- JUSTIFICATIVA

Estudos nacionais de avaliação da qualidade das informações mostram que o SINASC apresenta boa completude de dados. No entanto, com relação às características do recém-nascido, a variável presença de anomalia congênita no recém-nascido foi introduzida apenas na última versão da DN (1999), fato que pode explicar, em parte, a elevada presença de registros desta variável como ignorada.

Além disso, como toda implementação recente, o Campo 34 deve ser validado com outro instrumento considerado padrão-ouro para assegurar a qualidade da sua informação.

O ECLAMC é o único sistema de registro de anomalias congênitas no Brasil, sendo que seus dados são obtidos por meio de busca ativa dos casos e sua codificação é realizada por profissional capacitado, fornecendo informações acuradas. As equipes responsáveis pelo ECLAMC e pelo SINASC, dentro de uma mesma unidade, não compartilhavam de informações ao longo do processo de caracterização das anomalias congênitas observadas, até o ano de 2004, garantindo assim a independência das informações obtidas nos dois sistemas.

O presente estudo representa a oportunidade de se avaliar as informações referentes a anomalias congênitas presentes na DN, usando como padrão-ouro um sistema de registro de anomalias congênitas. Este estudo consiste num primeiro passo para a implementação de mecanismos de controle de qualidade tanto no preenchimento como na codificação das anomalias congênitas descritas. Tendo em vista o crescente aumento nas taxas de morbimortalidade infantil por estas doenças, devido a redução de outras causas de mortalidade infantil, estas informações são de suma importância para avaliar a ocorrência de anomalias congênitas e, portanto iniciar o planejamento de políticas na área de vigilância epidemiológica e assistência destas condições no Brasil.

## **IV- OBJETIVOS**

### **Geral**

Avaliar a qualidade das informações referentes as anomalias congênitas no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos.

### **Específicos**

- Avaliar o grau de preenchimento do Campo 34 em relação à completude e cobertura.
- Avaliar a validade do diagnóstico descrito de anomalia congênita.
- Avaliar a confiabilidade da codificação das anomalias congênitas.
- Avaliar a validade do diagnóstico de anomalia congênita no ano de 2007 em relação ao ano de 2004.

## V- METODOLOGIA

### **Tipo de estudo**

Estudo de validade e confiabilidade, de base hospitalar, das informações sobre anomalias congênitas no SINASC em unidades selecionadas.

### **População de estudo**

A população de estudo consistiu do conjunto de nascidos vivos em 2004 e 2007 em oito hospitais: Maternidade Cândida Vargas, João Pessoa (PB); Maternidade Climério de Oliveira, Salvador (BA), Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte (MG); Hospital dos Servidores do Estado de São Paulo, São Paulo (SP); Hospital Centro de Assistência Integrada à Saúde da Mulher, Campinas (SP); Maternidade Carmela Dutra e Hospital Universitário da Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis (SC) e Hospital Darcy Vargas, Joinville (SC), num total de 27.945 nascimentos e 1.599 recém-nascidos com anomalias congênitas em 2004 e 25.905 nascimentos e 1.618 recém-nascidos com anomalias congênitas em 2007.

Os critérios utilizados para a seleção das unidades foram: participação na rede ECLAMC de janeiro a dezembro de 2004 e número de nascidos vivos maior que 1.000 por ano (hospitais com menos que 1.000 nascidos vivos ao ano teriam em torno de 20 a 30 casos de anomalias congênitas levando a instabilidade de proporções). Dos 16 hospitais participantes do ECLAMC em 2004, três foram excluídos porque intervenções para a melhoria da notificação de anomalias congênitas pela DN estavam sendo conduzidas desde 2001. Cinco outros hospitais foram excluídos por apresentarem menos de 1.000 nascidos vivos ao ano.

### **Estrutura da tese**

Esta tese apresenta-se sob a forma de quatro artigos. Inicialmente, uma revisão dos trabalhos da literatura permitiu conhecer em detalhe os métodos de vigilância epidemiológica em anomalias congênitas e os resultados de sua aplicação em diferentes populações e contextos. Esta revisão, juntamente com uma comparação entre a vigilância epidemiológica em anomalias congênitas nos EUA e no Brasil constituem o primeiro artigo, intitulado “*Surveillance of birth defects: Brazil and the US*”, aceito pelo *Ciência e Saúde Coletiva*, e aguardando publicação.

Em uma primeira etapa, foi definido um estudo piloto para testar os instrumentos reproduzindo os métodos a serem utilizados na coleta e análise dos dados (descritos a seguir). Foi escolhido o Hospital Centro de Assistência Integrada à Saúde da Mulher, em Campinas (SP) para a realização deste piloto. Os resultados constituem o segundo artigo intitulado “*Quality of Birth Defects Reporting in the Birth Certificate: A Brazilian Reference Hospital Case Study*”, aceito pelo *Cadernos de Saúde Pública* e aguardando publicação (Anexo 4).

Na segunda etapa, foi realizada a coleta de dados, em todos os hospitais selecionados, nas respectivas secretarias de saúde. Primeiramente, foi analisado (com base nos dados da DN de cada unidade hospitalar e município selecionado, consolidados no SINASC e disponibilizados no DATASUS, do ano de 2004) o perfil epidemiológico para o conjunto dos casos diagnosticados com anomalias congênitas segundo as variáveis: idade materna; idade gestacional, tipo de gravidez, sexo, peso ao nascer, índice de Apgar e diagnósticos de anomalias congênitas segundo a CID-10.

Posteriormente, com base nas DNs identificadas com anomalias congênitas em 2004 e as fichas do ECLAMC identificadas nas mesmas unidades, no mesmo período, foi efetuada a análise de confiabilidade e validade das informações sobre anomalias congênitas no SINASC. Para determinação da validade, os casos originários do ECLAMC foram pareados com as suas respectivas DN. A avaliação da validade de critério foi realizada pela sensibilidade, especificidade, valor preditivo positivo e valor preditivo negativo. Para os casos não notificados ao SINASC (C-34: “não”, “ignorado” ou em branco) ou notificados pelo SINASC, mas não pelo ECLAMC, os prontuários médicos foram revisados para a avaliação do diagnóstico descrito, ocasião do diagnóstico e parte do prontuário onde foi anotado. Para verificar a confiabilidade da codificação dos diagnósticos das anomalias congênitas do conjunto das DNs realizada pelas Secretarias Municipais de Saúde (SMS), foi realizada uma nova codificação do Campo 34, efetuada por um profissional capacitado do SINASC que desconhecia a codificação original da SMS. A confiabilidade foi aferida pelo índice kappa e pelo percentual de concordância simples entre os codificadores para três e quatro dígitos da 10ª Classificação Internacional de Doenças (CID-10). O terceiro artigo, que sistematiza parte essencial de nossos achados, se intitula: “*Validity and Reliability of the Brazilian Birth Certificate for Birth Defects Data*” e foi submetido ao *American Journal of Public Health*.

Na terceira e última etapa, com o objetivo de avaliar a evolução da notificação das anomalias congênitas pelo SINASC, uma comparação, entre a notificação em 2004 e 2007 nos mesmos hospitais, foi realizada a luz das intervenções realizadas pelos hospitais selecionados e pelas respectivas secretarias municipais. As prevalências de anomalias congênitas pelo ECLAMC e SINASC em 2004 e 2007 foram analisadas, assim como a validade do SINASC, usando novamente o ECLAMC como padrão-ouro nesta comparação. Além disso, as intervenções realizadas pelos hospitais e secretarias de saúde em relação a notificação das anomalias congênitas pelo SINASC foram descritas. O artigo “Qualidade da notificação de anomalias congênitas pelo SINASC: estudo comparativo nos anos 2004 e 2007” resultante desta análise ainda será submetido para publicação.

### **Aspectos éticos**

Os procedimentos do estudo foram desenvolvidos de forma a proteger a privacidade dos indivíduos, o sigilo das informações e dos dados de identificação coletados, sendo a divulgação dos resultados referenciada à amostra.

A estruturação e planejamento do estudo seguiram as normas dispostas na Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Ética em Pesquisa.

O projeto foi analisado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Nacional de Saúde Pública (Parecer n° 29/07, CAAE: 0029.0.031.000-07), do Centro de Atenção Integrada à Saúde da Mulher da Universidade Estadual de Campinas (Parecer n° 033/2007), da Secretaria Municipal de Saúde de São Paulo (Parecer n° 213/08, CAAE: 0126.0.162.000-08), da Secretaria Municipal de Saúde de Belo Horizonte (Parecer n° 078/2008), do Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais e da Maternidade Climério Oliveira e considerado aprovado.

## Surveillance of birth defects: Brazil and the US

Daniela Varela Luquetti; Rosalina Jorge Koifman.

Department of Epidemiology and Quantitative Methods in Health

National School of Public Health, Oswaldo Cruz Foundation.

Rua Leopoldo Bulhões, 1480, Manguinhos, Rio de Janeiro, RJ, Brazil, 21041-210.

[luquetti@hotmail.com](mailto:luquetti@hotmail.com)

### Abstract

Birth defects impact on society has increased substantially over the last decades in countries where the reduction of infant mortality by other causes has occurred. Birth defects surveillance represents an important source of information for planning in health policies and resource allocation. In this article, we discuss the potential utilizations, methodology options, limitations, and policy issues related to birth defects surveillance. Also, the birth defects surveillance programs from US and Brazil are described and compared as an illustration of the development of surveillance systems in two countries with clearly dissimilar health systems and resource allocation for birth defects programs. Finally, we propose measures for improvement of the existing systems in both countries focusing at the utilization of preexisting resources.

**Key words:** surveillance, birth defects, health information systems.

### Resumo

O impacto das anomalias congênitas na sociedade vem aumentando substancialmente nas últimas décadas nos países onde ocorreu a diminuição da mortalidade infantil por outras causas. A vigilância epidemiológica em anomalias congênitas representa uma importante fonte de informação para o planejamento de políticas de saúde e alocação de recursos. Neste artigo, os potenciais usos, opções de metodologia, limitações e questões de políticas de saúde relacionadas a vigilância epidemiológica em anomalias congênitas são abordadas. Além disso, os programas dos EUA e Brasil são descritos e comparados para ilustrar sistemas em dois países com sistemas de saúde e alocação de recursos para as anomalias congênitas claramente diferentes. Finalmente, apresentamos propostas de medidas para melhorar os sistemas existentes em ambos os países, focalizando na utilização de recursos pré-existentes.

**Palavras-chave:** anomalias congênitas, vigilância epidemiológica, sistemas de informação em saúde.

### ***Introduction***

Although individually rare, birth defects taken together account for a significant proportion of mortality among infants and children, particularly in areas where infant mortality due to more common causes has been reduced. Major birth defects are diagnosed in three to four percent of infants in their first year of life<sup>1</sup>.

The impact of birth defects on the future child, on the child's family and on the community is not restricted to mortality; it also involves the morbidity and disability experienced by those who survive. Birth defects are responsible for a high proportion on years of potential life lost, infant hospital admissions and medical costs<sup>2</sup>.

Birth defects surveillance and prevention programs is among the three programs most commonly identified as a contribution of genetics to public health besides newborn screening programs, and clinical genetics programs<sup>3</sup>.

The strategy proposed by the World Health Organization (WHO) for significantly reducing the public health impact of birth defects has three stages. The first involves interventions to prevent birth defects, what is possible in approximately 50% of them. The second stage involves improving the care locally available for affected infants. The third involves genetic screening and treatment of infants with treatable genetic diseases. At all three stages, the process of reducing birth defects impact involves surveillance of birth defects<sup>4</sup>.

Each surveillance system is created within a unique political, social, geographic, economic and historical context. It also reflects the particular interests, training and philosophy of the creators of each system. There is no single ideal model universally applicable, however the diversity of the structure of the programs results in a variability of the surveillance systems and, inevitably in the characteristics of the obtained data<sup>1</sup>.

The main issues in the development of birth defects surveillance policies regard usefulness of data and resource allocation. While virtually everyone agrees that there is societal demonstrated benefit, through its foundation for many public health activities and epidemiological studies, to what extent funding should be provided remains a central question for policy makers. The frail balance between data quality and expenses on

financial and human resources has to be constantly evaluated to assure as much as possible the ultimate goal of surveillance that is to take the further step from “counting” to “action”.

In this article, we discuss methodological aspects and applications of birth defects surveillance. The US and Brazil programs are described to illustrate birth defects surveillance performed at two different health systems scenarios. Finally, we propose two measures that could improve those programs through rational utilization of already existing resources.

### ***Potential applications of Birth Defects Surveillance data***

In the late 1960s, after the thalidomide episode, the first registries for birth defects were created. Their primary reason was surveillance to avoid a repetition of a similar tragedy. One of the purposes for surveillance still is to detect changes in the prevalence of a specific defect or pattern of defects that might indicate the presence of a new causative factor, and to identify such hazard. However, the information has also been increasingly used for various other reasons such as epidemiologic studies concerned with the etiology of birth defects, studies of the societal impact of birth defects, census of disabled people for the planning on social welfare and medical services, assisting the development of clinical genetic services for the care and prevention of birth defects, and evaluation of effectiveness of preventive measures to tailor them for maximum effectiveness<sup>5</sup>.

The detection of the almost worldwide increasing prevalence of gastroschisis, a congenital condition characterized by an abdominal wall defect consisting in visceral herniation, is a good example of the utilization of birth defects surveillance to detect changes in prevalence. Epidemiologic findings such as the increased risk associated with very young maternal age are unique to gastroschisis and, although not yet understood, it is thought to indicate environmental exposures common among this age group.

Primary prevention of birth defects concerns the prevention of the origin of such disorders. By definition, this is only possible if risk factors associated with the occurrence of birth defects are known and the exposures prevented before conception and/or during gestation<sup>1</sup>. However, nearly 50% of birth defects have an unknown etiology. As birth defects are usually rare diseases etiological hypotheses are usually based on a small number of cases. Data from birth defects surveillance systems has also been used to test these hypotheses, the advantage, apart from the larger number of cases, is the possibility of collected data on exposure. Many different risk factors, varying from pregnancy-related



factors to parental occupation and drugs, have been studied with the use of birth defects registries<sup>6</sup>.

The identification of disabled children in need of special education, social services, and other programs is another important contribution of birth defects surveillance. One of the most important goals of early intervention is to prevent secondary disabilities that result from an infant's primary condition, a goal that is more likely to be achieved the earlier an infant and family are identified. The use of birth defects registries data can be a very efficient and cost-effective means for identifying children in need of special care and providing them timely referral to specialized services<sup>7</sup>.

Besides early referral, the estimation of health resource needs and priorities for interventions based on birth defects prevalence is an additional significant direct social benefit of birth defects surveillance. Accurately predicting the demand for various interdisciplinary clinics, social, and educational services is critical for children born with birth defects. Estimating future service needs can also direct capacity building to ensure that necessary human resources will be accessible and that appropriate professionals will be available to provide the services.

Data from birth defects surveillance programs can also be used to determine whether reported cases of birth defects represent existing cases in other databases, such as records in interdisciplinary clinics and schools with programs to assist children with disabilities. The ability to link records on individuals in more than one database can streamline the treatment and referral processes and help maintain a certain level of fidelity and trust in prevalence data. Another utility of record linkage is the ability to supply crucial data required for various research efforts. The potential to link records and consolidate information from different databases contributes to the public health applications of birth defects surveillance data<sup>8</sup>.

The use of folates, through folic acid food fortification or supplementation, is an example of a potential use of birth defects surveillance data: evaluation of effectiveness of preventive measures. In 1980, the results of a nonrandomized trial revealed that taking multivitamins during the periconceptional period reduced the risk of having a fetus or infant with a neural-tube defect<sup>9</sup>. Since then, observational studies demonstrated a reduced risk among women who took multivitamin supplements containing folic acid and those who had higher dietary intakes of folate during early pregnancy<sup>10-12</sup>. Most studies to demonstrate the impact of health policies on folic acid, such as better source, dosage, target

public, prevention of other birth defects and side effects were only possible to be performed because of ongoing birth defects surveillance systems allowing for analysis of secular trends before and after folate interventions.

### ***Birth defects surveillance***

Public health surveillance is defined by the Center for Disease Control and Prevention as “the ongoing systematic collection, analysis, and interpretation of outcome-specific data for use in the planning, implementation, and evaluation of public health practice”<sup>13</sup>. A surveillance system includes not only data collection and analysis, but also the application of these data to control and prevention activities by disseminating information to practitioners of public health and to others who need to know for planning, implementing and evaluation of interventions and programs<sup>14</sup>.

The term “birth defect” encompasses, in the broadest sense, a diversity of conditions including physical malformations, sensory deficits, chromosomal abnormalities, metabolic defects, neurodevelopmental disorders, and complications related to prematurity and low birth weight, among others<sup>5</sup>. However, traditionally, birth defects surveillance programs have monitored major structural and genetic defects that adversely affect health and development.

#### ***Methodology options for Birth Defects Surveillance***

“Birth defects surveillance and prevention programs protect against environmental hazards by diagnosing and investigating health problems and health hazards in the community.”<sup>3</sup> Notwithstanding, the value of birth defects surveillance lies in how the data are collected and how they are used towards reducing the birth defects impact on society. All programs should establish goals and objectives making it clear that the ultimate rationale for conducting public health surveillance is to have data that can be used to improve the health of the public.

On planning a birth defects surveillance program, many distinct aspects have to be considered about the methodology to be employed based in the objectives and primary goals of the program and available resources (Panel 1). Firstly, there is the option of a population-based registry which tries to identify all births of malformed infants within the population of a given geographic area. Secondly, there is the hospital-based registry where the registry receives notification from a certain number of hospitals. The ideal birth defects system is one in which a population-based information is reported in a timely manner.

However, in many areas of the world a hospital-based system is all that is feasible because of the high costs usually involved in a population-based system.

Another methodology issue to be decided is whether to perform passive or active surveillance. The former involves the identification of cases from vital records or from reports submitted by health care facilities. Active surveillance involves the identification of cases by trained surveillance program staff who actively seeks cases in the facilities periodically. Case ascertainment tends to be more complete than passive surveillance yet it is an expensive modality.

There are wide variety of data sources including vital records (birth and death certificate), hospital discharge summaries (newborn or other), hospital records, specific birth defects forms, and data from laboratories. Multiple source case ascertainment provides the best potential for case finding and precise and accurate diagnosis. However it usually involves higher costs, often limiting it to small populations, and increases the time needed to establish baseline data. In the era of electronic forms, linkage of health information systems is highly feasible and, at least in part, could lower the costs of multiple sources helping to populate the database.

Data collection using a predetermined list (for example, in a checkbox format) limits ascertainment to some birth defects, leaving out unusual birth defects or new patterns, therefore potentially masquerading new epidemics. Therefore, the verbatim description of the birth defect is preferred, following a manual of procedures to ensure detailed descriptions and diagnosis confirmation in a central level.

Case definition in a birth defect surveillance system mainly involves the decision as whether to include only specific birth defects, all major and/or minor defects, and maximum age for inclusion on the database. Whether an individual program is able to ascertain defects beyond the newborn period will depend on the accessibility of information from sources other than the newborn nursery and the availability of staff and resources to add these additional sources. Information on other pregnancy outcomes (stillbirths, spontaneous abortions, and termination of pregnancy) should ideally be present, especially with the improvement of prenatal diagnosis leading to termination of pregnancy in countries where this is legal.

The coding process is an important component of the storage of surveillance information as it has to be easily retrieved to be useful. Some programs opt for the International Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD), while others,

for further specificity, opt for the ICD with the expanded fifth digit from the British Pediatric Association (BPA); and some choose to create their own code. When choosing for own code, this should have a compatible code with the ICD so that comparisons with other systems can be easily done. While local coding could speed the process, central coding is usually preferable as a guarantee of uniformity of data.

### ***Limitations of Birth Defects Surveillance***

Although one of the purposes of birth defects surveillance is the detection of new health hazards, it is apparent that environmental agents causing dramatic increases in specific types of adverse reproductive outcomes are the exception rather than the rule, and that no new teratogenic agent has been directly identified as a result of even the best surveillance systems created in the wake of the thalidomide episode in the early 1960s. There seems to be needed extreme, and unlikely conditions: either very high exposure rates (an agent that suddenly become very common) or very strong teratogenic properties to detect an increase in the rate of one of the common defects<sup>15</sup>. Otherwise, the appearance of a previously very rare type of defect or a pattern of defects may be detected. For this reason some authors advocate that the main purpose should be register and analyze unusual events: rare defects or combinations of defects<sup>16</sup>.

Interpretation of long-term changes in birth defects rates is likewise rather difficult. The possibility of changed ascertainment by the introduction of new diagnostic tools, improvement of the old ones or new interventions, such as termination of pregnancy have to be first excluded, as well as change in population characteristics, such as maternal age distribution and changing trends with modifications in cultural, social, and environmental factors.

Effective coding and ascertainment are essential components of birth defects surveillance. Miscoding and underreporting can limit the usefulness of birth defects surveillance data by masking the degree to which birth defects are affecting a population, therefore leading to erroneous conclusions about the effectiveness of programs and influencing health policies as well as allocation of resources. Cunniff *et al*<sup>17</sup> and Reefhuis *et al*<sup>18</sup> present alarm situations associated with interpretation of birth defects surveillance data resulting from inappropriate coding.

Depending on the methods and sources of case ascertainment used, the various surveillance systems produce substantially varying birth defects rates making data comparison difficult. The use of systems that can collaborate will substantially increase the

usefulness of the data nationally and internationally. Efforts towards collaboration revolve around the development of uniform methods and standards and the use of equivalent case definitions and coding systems.

### ***Policy issues***

An integrated public health surveillance system is the result of policy-level agreements that exist between those who provide data and those who use the information. Public health officials, policy makers, researchers, and others who use the data should describe their needs for this information and should demonstrate that these needs justify the burden imposed on those who provide the data<sup>14</sup>.

The critical challenge in birth defects surveillance is the assurance of its usefulness. However, once usefulness is demonstrated, policies on allocation of resources are the main issues to assure that surveillance is translated into public health action. Policies have to be developed according to the available resources for health care of a determined population.

Methodology strategies have to be weighted against available funding. Nowadays, with even more limited funds for health care, policy makers face difficult choices when deciding on funds allocation whether in developed or developing countries. Budget allocation involves government agencies, legislative bodies, special interest groups and professional organizations.

### ***Proposal of strategies for improvement of Birth defects surveillance***

The US is an example of a developed country where birth defects are recognized as conditions of high public impact and surveillance was established, in some states, more than 40 years ago. Brazil is a developing country where birth defects surveillance was implemented recently, during the epidemiologic transition, when birth defect morbidity and mortality pattern, previously obscured by the predominance of infectious disease, assumed great relevance (Panel 2). These two countries, with considerably different settings of health care systems and of resources availability, will be used as examples to illustrate two procedures that could improve birth defects surveillance quality data, and amplify the usefulness of data, provided that they were truly implemented.

### ***Birth Defects Surveillance in the United States***

Birth defects currently represent the leading cause of infant mortality in the United States and have been identified as the primary contributor to infant mortality for at least 20 years<sup>19</sup>. Currently, 38 states report birth defects surveillance data to the National Birth

Defects Prevention Network (NBDPN) and the CDC periodically reports national prevalence estimates for selected birth defects derived from the average prevalence of the birth defects in 15 states with active surveillance systems. Nonetheless, nationally representative estimates of birth defects prevalence are largely unavailable due to variations in state surveillance methodologies and the lack of a standardized national surveillance system<sup>20</sup>.

In the absence of a single national birth defects surveillance program in the United States, pooled data from state-based programs across the country serve to estimate national rates, indicate regional variations, and describe the epidemiology of defects that occur rarely.

### ***Birth Defects Surveillance in Brazil***

In Brazil, birth defects were the second leading cause of infant mortality (16,3%) in the first year of life in 2005, making evident a clear rise in the proportion of the mortality in the last 20 years: 7,1% in 1985-1987 and 11,2% in 1995-1997 triennial ([www.datasus.gov.br](http://www.datasus.gov.br)). In the 1999 Birth Certificate Revision a field for the register of birth defects was introduced, in this way the basis for the permanent observation of the prevalence at birth of birth defects was established constituting a potential nationwide population based surveillance system of approximately 3 million live births per year<sup>21</sup>. Nonetheless, the data is not being analyzed and, therefore, is not being currently used.

Other system for birth defects surveillance in Brazil, and from where data about birth defects has been extrapolated, is the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC), a program for the clinical and epidemiological investigation of risk factors in the etiology of birth defects using a hospital-based registry operating since 1967, in Latin America with a current net of 130 hospitals, 32 of these in Brazil. This system, even if not designed for this purpose, in the absence of other specific ones, fulfills the role of only source of information for the surveillance of this morbidity. Nevertheless, it is important to point out the reduced coverage of this study, only 2% of all Brazilian births, and also that the generated information is hospital-based and not population-based<sup>22</sup>.

Currently, ECLAMC is collaborating with the Brazilian Ministry of Health in a project for the improvement of the use of the birth certificate for the birth defects surveillance<sup>23</sup>.

### ***Strategy 1: The Birth Certificate***

Birth certificates (BC) are an attractive source of information about birth defects because they are universal, standardized and inexpensive<sup>24</sup>. Birth certificates have been evaluated in the US as a potential source for the prevalence of birth defects, however have been found to substantially underestimate such prevalence varying from 55% to 88%<sup>24-29</sup>. In Brazil no extensive studies have been published yet but the overall reported prevalence suggests an underreporting of approximately 60%<sup>21</sup> if we consider mean estimates of birth defects prevalence worldwide.

The strengths of birth certificates include the complete coverage of the population, the availability of some medical and parental data, ready availability of data from previous years, low cost and the potential for follow-up of birth defect cases. The weakness include the lack of timeliness in reporting, the underreporting of birth defects (limited to data obtained during newborn period, thus less severe birth defects have a higher chance of being overlooked than more severe defects), and lack of specificity in the description of most birth defects. On one hand the underreporting in prevalence can hide the degree to which the birth defects are affecting a population and lead to erroneous conclusions about the effectiveness of programs influencing health policies as well as allocation of resources. However, considering the resource limitations for surveillance activities, systems implemented that presents limitations should not be abandoned but improved. In a practical perspective, BC can provide, at least, low-end estimates of the prevalence of birth defects<sup>24</sup>.

The improvement of birth certificate as a data source could improve birth defects surveillance in both countries though in different perspectives for each one. In Brazil, the use of the birth certificate, which is integrated into a national preexisting health program, would mean rational utilization of resources and surveillance at a high decision-making level with low operational costs and potential for high sensitivity and specificity and wide and complete coverage. In the US, the improvement of the birth certificate could lead to the data collection standardization (at least for birth defects diagnosed at birth), reduction of the costs of overlapping systems for surveillance, and improvement on case ascertainment, especially for the passive systems.

The interventions needed to improve birth defects surveillance and its appropriate implementation through birth certificate involves multiple stakeholders. Advisory committees should have representation of health care services and government departments involved in maternal and child health, public health education, health legislators, disability

and rehabilitation programs, experts in birth defects surveillance and patient/parent support organizations.

***Strategy 2: Routine Health Information Systems Database Linkage***

The potential now exists for extensive computerized record linkage in birth defects surveillance programs allowing for the tracking of children with a health-related condition from the point of identification through access to services. Many computer-based systems already exist for documenting health care delivery, including diagnostic and procedure codes in the US and Brazil. Birth defects surveillance records can be linked to many other public health program databases. These include, for example, newborn screening to conduct epidemiologic studies, special education data to predict the need for services for children with mental retardation, and early intervention program data to assess the overlap and utility of a birth defects surveillance program as a “child find” resource<sup>5</sup>.

However, many birth defects surveillance programs in the US– based both in health departments and in other institutions such as universities– have encountered increasing concerns and pressures as a result of Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA) regulations and issues surrounding their interpretation and implementation. Program regulations frequently impede attempts to link records between case-finding databases and service-delivery databases. As a result, attempts to meet the very reasonable public health goal of ensuring access to services by those in need may be thwarted<sup>14</sup>.

In Brazil, in the other hand, privacy issues are not the ones who are preventing a better use of the information from the existing national health systems such as vital records, hospital discharge summary, morbidity, and health care delivery. In fact the unidentified information is available online for anyone who wishes to access it. However, linkage of data from the various existing systems is not routinely done at the Ministry level, where the data is compiled and analyzed. Some municipalities, though, are using the information from the Birth Certificate to indicate to their primary health care units, newborns that are at higher risks such as low birth weight, low maternal age or birth defects, assuring that they can receive special care and showing that this is a feasible action.

***Concluding remarks***

A desired birth defect surveillance system would be an integrated population-based system with standardized data collection and qualified information. In addition, the information produced should have an efficient flow to appropriate users by avoiding



duplication, minimizing burden, protecting confidentiality, and maximizing analytic study. Usually it is thought that this can be better achieved with an active and multi-source surveillance system. However, health care systems and services vary widely both among and within countries. Effective strategies to address birth defects must take into account the competing needs for resources and social, economic, and other factors that constraint health. Thus, to be effective, strategies and interventions need to be tailored to the specific population served.

In the US, efforts should be made towards standardization of data and use of the data generated specially trying to surpass privacy issues that are currently undermining the use of the existing data so that resources are used to its maximum effectiveness. This issue should be specially discussed in panels with patient/parent associations so that the balance between privacy and benefit can be reached and policies implemented.

In Brazil, surveillance may be strengthened with concentration of efforts on the improvement of Birth Certificate trying to allocate resources for capacity building in collection, coding and analysis of data. National guidelines as the one provided by the CDC in the US<sup>5</sup> are also of extreme importance in this matter.

In both countries, members of the public, including parents of children identified through these programs, are often not well informed about birth defects surveillance activities. Policy making process should be broadening to engage consumer and parent participation.

Surveillance information about the public health impact of birth defects must be effectively conveyed to legislators and makers of public health policy. In Brazil there is almost no information available on the financial implications of birth defects in general or of individual birth defects it is often difficult to persuade international agencies and government of the importance of developing national programs for the care and prevention of birth defects. Close interaction with health economists towards developing better knowledge of the economics aspects of birth defects is therefore imperative.

Successful public health policy based on epidemiological data depends on the quality and strength of the evidence, interactions with multiple stakeholders, and the clarity with which this information is communicated to the public. These should be continuously sought by birth defects surveillance systems.

**Collaboration:** DV Luquetti conducted the literature search and wrote the paper. RJ Koifman commented on the draft of the paper and edited sections of the paper.

**Acknowledgements:** The authors thank Dr. Wylie Burke, Dr. Eduardo E. Castilla and Soledad Burgos for insightful comments and conceptual contributions.

1. Castilla EE, Peters PW. Public health impact of birth defects monitoring systems: national and international efforts. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1992; 28(3):27-36.
2. Sever L, Lynberg MC, Edmonds LD. The impact of congenital malformations on public health. *Teratology* 1993; 48(6):547-549.
3. Wang G, Watts C. The role of genetics in the provision of essential public health services. *Am J Public Health* 2007; 97(4):620-625.
4. Committee on Improving Birth Outcomes BoGH. Reducing birth defects: meeting the challenge in the developng world. Washington, DC: The National Academies Press, 2003.
5. National Birth Defects Prevention Network. Guidelines for Conducting Birth Defects Surveillance. Sever LE, editor. 2004. Atlanta, National Birth Defects Prevention Network, Inc.
6. Reefhuis J, de Jong-van den Berg LT, Cornel MC. The use of birth defect registries for etiological research: a review. *Community Genet* 2002; 5(1):13-32.
7. Farel AM, Meyer RE, Hicken M, Edmonds LD. Registry to referral: using birth defects registries to refer infants and toddlers for early intervention services. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2003; 67(9):647-650.
8. Simon MS, Mueller BA, Deapen D, Copeland G. A comparison of record linkage yield for health research using different variable sets. *Breast Cancer Res Treat* 2005; 89(2):107-110.
9. Smithells RW, Sheppard S. Possible prevention of neural-tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *Lancet* 1980; 1(8169):647.
10. Honein MA, Paulozzi LJ, Mathews TJ, Erickson JD, Wong LY. Impact of folic acid fortification of the US food supply on the occurrence of neural tube defects. *JAMA* 2001; 285(23):2981-2986.
11. Lopez-Camelo JS, Orioli IM, da Graca DM, Nazer-Herrera J, Rivera N, Ojeda ME et al. Reduction of birth prevalence rates of neural tube defects after folic acid fortification in Chile. *Am J Med Genet A* 2005; 135(2):120-125.
12. Simmons CJ, Mosley BS, Fulton-Bond CA, Hobbs CA. Birth defects in Arkansas: is folic acid fortification making a difference? *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2004; 70(9):559-564.
13. Thacker SB, Berkelman RL. Public health surveillance in the United States. *Epidemiol Rev* 1988; 10:164-190.
14. Brownson RC, Petitti DB. Applied Epidemiology. Theory to Practice. 2nd ed. New York: Oxford University Press, 2006.
15. Khoury MJ, Holtzman NA. On the ability of birth defects monitoring to detect new teratogens. *Am J Epidemiol* 1987; 126(1):136-143.
16. Kallen B. Population surveillance of congenital malformations. Possibilities and limitations. *Acta Paediatr Scand* 1989; 78(5):657-663.

17. Cunniff C, Kirby RS, Senner JW, Canino C, Brewster MA, Butler B et al. Deaths associated with renal agenesis: a population-based study of birth prevalence, case ascertainment, and etiologic heterogeneity. *Teratology* 1994; 50(3):200-204.
18. Reefhuis J, de Walle H, Cornel MC. Artefactual increasing frequency of omphaloceles in the Northern Netherlands: lessons for systematic analysis of apparent epidemics. *Int J Epidemiol* 1999; 28:258-262.
19. Tomashek KM, Shapiro-Mendoza CK, Davidoff MJ, Petrini JR. Differences in mortality between late-preterm and term singleton infants in the United States, 1995-2002. *J Pediatr* 2007; 151(5):450-6, 456.
20. Hobbs CA, Hopkins SE, Simmons CJ. Sources of variability in Birth Defects Prevalence Rates. *Teratology* 2001; 64:S8-S13.
21. DATASUS. Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos. Available from: [www.datasus.gov.br](http://www.datasus.gov.br) (20-3-2009)
22. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet* 2004; 7(2-3):76-94.
23. Castilla EE, Luquetti DV. Brazil: Public Health Genomics. *Public Health Genomics* 2009; 12(1):53-58.
24. Watkins ML, Edmonds L, McClearn A, Mullins L, Mulinare J, Khoury M. The surveillance of birth defects: the usefulness of the revised US standard birth certificate. *Am J Public Health* 1996; 86(5):731-734.
25. Hexter AC, Harris JA. Bias in congenital malformations information from the birth certificate. *Teratology* 1991; 44(2):177-180.
26. Olsen CL, Polan AK, Cross PK. Case ascertainment for state-based birth defects registries: characteristics of unreported infants ascertained through birth certificates and their impact on registry statistics in New York state. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1996; 10(2):161-174.
27. Hexter AC, Harris JA, Roeper P, Croen LA, Krueger P, Gant D. Evaluation of the hospital discharge diagnoses index and the birth certificate as sources of information on birth defects. *Public Health Rep* 1990; 105(3):296-307.
28. Wang Y, Druschel CM, Cross PK, Hwang SA, Gensburg LJ. Problems in using birth certificate files in the capture-recapture model to estimate the completeness of case ascertainment in a population-based birth defects registry in New York State. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2006; 76(11):772-777.
29. Honein MA, Paulozzi LJ, Watkins ML. Maternal smoking and birth defects: validity of birth certificate data for effect estimation. *Public Health Rep* 2001; 116(4):327-335.

**Panel 1-** Methodological approaches for birth defects surveillance

<i>Elements</i>	<i>Options</i>	
<i>Registry</i>	Population-based	Hospital-based
<i>Surveillance</i>	Active	Passive
<i>Case Ascertainment</i>	Multi-source	Single source
<i>Case Definition</i>	All BD	Selected BD
<i>Description</i>	Verbatim	Checkbox
<i>Period (age)</i>	Up to adulthood	Newborn
<i>Pregnancy outcomes</i>	All (LB, SB, Abortion)	Live birth
<i>Coding system</i>	Own	ICD, BPA
<i>Coding process</i>	Central	Local

BD: Birth Defects/ ICD: International Classification for Diseases/BPA: British Pediatric Association  
 LB: Live birth/SB: Stillbirth

**Panel 2-** Comparison between the US and Brazil birth defects population-based surveillance systems

	<i>US</i>	<i>Brazil</i>
<i>Population-based</i>	52 programs	National Program (Birth Certificate)
<i>National Coverage</i>	38/50 states	Nation-wide
<i>Active Surveillance</i>	15 states	None*
<i>Year of Implementation</i>	1967 (1 <sup>st</sup> )	1999
<i>Standardized National System</i>	No	Yes
<i>Data on Maternal Risk Factors</i>	Yes	No
<i>Birth Defects Research Centers</i>	8 centers (CBDRP-CDC)	ECLAMC

\*Except the 32 hospitals (2% of Brazilian livebirths) participating in the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC)

**Quality of Birth Defects Reporting in the Birth Certificate: a Brazilian Reference Hospital Case study**

Daniela Varela Luquetti<sup>1</sup>; Rosalina Jorge Koifman<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Post-graduation Program Environment and Public Health  
National School of Public Health, Oswaldo Cruz Foundation.  
Rua Leopoldo Bulhões, 1480, Manguinhos, Rio de Janeiro, RJ, Brazil, 21041-210.

Correspondence to: Daniela Varela Luquetti - Rua Leopoldo Bulhões, 1480, 8º andar, Sala 817, Manguinhos, Rio de Janeiro, RJ, Brazil, 21041-210.  
luquetti@hotmail.com

Short Title: Birth Defects and Birth Certificate in Brazil

## Resumo

O presente estudo objetivou avaliar a cobertura, validade e confiabilidade do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivo (SINASC) para anomalias congênicas em hospital de Campinas. A população de estudo consistiu dos 2.843 nascidos vivos do Centro de Atenção Integrada à Saúde da Mulher (CAISM), em 2004. Foram selecionados na base de dados SINASC os 92 casos com diagnóstico de anomalia congênita no CAISM. Para o mesmo período foram selecionados na base de dados ECLAMC os 168 registros de nascidos vivos com anomalia congênita no CAISM considerados como padrão-ouro. Observou-se subnotificação de 46,8% para o conjunto dos casos de anomalias congênicas e 36,4% quando a análise foi restringida para as anomalias congênicas maiores. A sensibilidade foi de 54,2% e especificidade de 99,8%. Na análise da confiabilidade da codificação das anomalias congênicas foi observado, para três e quatro dígitos da CID-10, um coeficiente kappa de 0,77 e 0,55, respectivamente. Esses resultados sugerem que o SINASC ainda apresenta limitações como fonte para a determinação da prevalência das anomalias congênicas e indicam que o SINASC demanda aprimoramento para retratar a situação destas condições em Campinas.

**Descritores:** anomalia congênita; confiabilidade; declaração de nascimento; validade; sistemas de informação.

## Abstract

The aim of this study was to evaluate the coverage, validity and reliability in the Brazil's Information System on Live Birth (SINASC) for birth defects in a Campinas hospital. The study population consisted of 2,823 newborn infants delivered in 2004 at the Women's Integrated Health Care Center (CAISM). A birth defect registry (ECLAMC) was used as the gold-standard. All birth defects cases reported from CAISM in 2004 (92 cases) were selected from SINASC data files. All 168 birth defects cases from the same city and year registered at ECLAMC were also retrieved. **Results:** An underreporting of 46.8% was observed for all birth defects, and 36.4% when considering only the major birth defects. The ascertained sensitivity and specificity were, respectively, 54.2% and 99.8%. The reliability for birth defects ICD-10 coding for three and four-digits, was respectively, 0.77 and 0.55 (kappa statistic). These results suggest that information provided by birth certificates in Campinas still presents limitations to accurately ascertain estimates of birth

defects prevalence, hence indicating the need of SINASC databank improvement to enable it to portray birth defects prevalence at birth in this city.

**Key-words:** birth defects; birth certificates; reliability; validity; information systems

## **Introduction**

Birth defects have an important public health impact in developing countries. Worldwide 7.6 million children are born each year with a severe genetic disorder or birth defect, close to 95% of them in the developing world, where 80% of the global population live, contributing significantly to infant mortality.<sup>1</sup>

In Brazil, the proportion of birth defects in infant mortality, previously obscured by infectious diseases, assumed great relevance with the epidemiologic transition. In 2005, the chapter XVII of the International Classification of Diseases 10<sup>th</sup> Revision (ICD-10) named “Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities”, represented the third leading cause of infant mortality (16,3%) in the first year of life, making evident a clear rise in the proportion of the mortality in the last 20 years: 7.1% in 1985-1987 and 11.2% in 1995-1997 triennial ([www.datasus.gov.br](http://www.datasus.gov.br)).<sup>2</sup>

In the late 1960s, after the thalidomide episode, the first registries for birth defects were created. Their primary reason was surveillance to avoid a repetition of a similar tragedy.<sup>3</sup> One of the purposes for surveillance still is to detect changes in the prevalence of a specific defect or pattern of defects that might indicate the presence of a new causative factor. However, the information has also been increasingly used for various reasons such as epidemiologic studies for the etiology of birth defects, studies of their societal impact, census of disabled people for planning on medical services and social welfare, assisting the development of clinical genetic services for care and prevention of birth defects, and effectiveness evaluation of preventive measures, such as, the enrichment of flour with folic acid, and the rubella vaccination.<sup>4</sup>

In Brazil, the Information System on Live Births (SINASC), implemented in 1990, has as instrument of data collection, the Birth Certificate (BC), which includes information about maternal, gestation and newborn characteristics. In 1999, a new field named: “Congenital Malformations and/or Chromosomal Anomaly” was introduced. Thus, the basis for the observation of the prevalence at birth of birth defects was established by specific type, geographic unity and period, in a population-based surveillance system.

Another information system for birth defects in Brazil is the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC), operating since 1967, with a network of 130 hospitals, 36 in Brazil. This system, in the absence of others, fulfills the role of only source of information for the surveillance of this morbidity and represents an epidemiological database of good quality. Nevertheless, the coverage is only 2% of all Brazilian births and the generated information is hospital-based.<sup>5</sup>

The information about pregnancy and newborn generated by SINASC has been the object of several studies of validation.<sup>6-9</sup> Reliability of birth defects data retrieved from birth certificate data in Rio de Janeiro city was recently evaluated comparing the reports of birth defects from birth certificates with maternal and newborn medical records.<sup>10</sup> However, birth defects data still needs extensive studies about the quality of the information including validity of data as well as coding reliability in other Brazilian municipalities.

This study evaluated the quality of the SINASC information regarding birth defects in Campinas city (Southeast of Brazil), from the Center of Integrated Woman Health Care (CAISM), aiming to evaluate coverage, validity of diagnoses and reliability of birth defects coding. It constitutes the first step of a wider project of evaluation of the BC, in hospitals distributed in the Northeast, Southeast and South of Brazil.

## **Methodology**

This hospital-based study was performed through two data sources, SINASC and ECLAMC. Both systems had independent functioning working teams until 2004 and there was no internal practice of sharing information throughout the birth defect diagnostic and registry processes.

### **1. SINASC**

The field for birth defects is composed by an open-ended question (“Detected any congenital malformation and/or chromosomal anomaly?” “Yes, No or Ignored”) and a field for the description of the birth defect that, in a central level, is coded according to ICD-10. The BC can be filled by any person trained for this mean.

### **2. ECLAMC**

The ECLAMC is a hospital-based study, of active search, using a case-control methodological approach. The next non-malformed baby of the same sex born in the same hospital is selected as a control subject for each case. The same reporting form is used for



cases and controls. Information is collected by trained health professionals, mostly physicians, in a standardized manner, guided by a procedures manual. All major and minor anomalies diagnosed at birth in infants weighting 500g or more are registered according to a manual of procedures. Each defect is coded at the central level using a standard 6-digit code. Information about maternal age, parity, sex, birth weight, and twinning of all births of the hospital are collected monthly.

CAISM is an ECLAMC participant hospital since 1987. For the present study, the information of this system was considered accurate and, therefore, it was used as a gold-standard for the validation of the information of birth defects present in the BC.

The study population consisted of 2,823 newborns, born between 1st January 2004 and 31st December 2004, in CAISM, of the Campinas State University. The BCs of all 92 cases, for the same year, of CAISM who had a birth defect were selected from the SINASC database of the Health Secretary of Campinas. Likewise, all BCs (paper form) from CAISM were reviewed for the birth defect field. In this search two other cases, not registered in the database, were identified. For the same period, all 168 notifications of newborns with birth defects in the ECLAMC database were selected. These cases were considered the gold-standard for the birth defect prevalence analysis in this hospital.

All newborns of CAISM and Campinas were selected to evaluate the epidemiological profile according to the variables: maternal age, maternal occupation (classified by the Brazilian Occupational Classification of the Ministry of Work), maternal education (in years of study), gestational age (in weeks), twinning, sex, birth weight, Apgar scores and diagnosis of birth defects according to the ICD-10.

Birth defects were stratified in two groups: major and minors using the ECLAMC and Center for Disease Control and Prevention criteria and, amongst the majors, in single or multiple. Afterwards, using the same database, the characteristics of the birth defects cases from CAISM and Campinas were described.

For the determination of validity, identification data for the ECLAMC cases (birth date, maternal name and age, newborn weight and sex) were registered in a standardized instrument and cross-checked with BC data. The information regarding birth defect field, the description of the birth defect and reporting date was collected from the BC. Birth defects from ECLAMC forms were recoded to the ICD-10. The validity evaluation was made by sensitivity, specificity, positive predictive value and negative predictive value. For all analyses, 95% confidence intervals were calculated.

For the 77 cases underreported at SINASC the medical records were revised for the evaluation of the reported diagnoses, occasion of reporting and where it was recorded in the medical record.

In order to verify the coding reliability of the birth defects diagnoses of the BC made at the Health Secretary of the municipality of Campinas, re-coding was performed by an ECLAMC trained professional. The reliability, between the coders, for three- and four-digits of the ICD-10, was calculated by the percentage of observed level of agreement and Cohen's kappa statistic<sup>11</sup>. For the interpretation of kappa, Landis and Koch proposed ranges of values were thus considered: greater than 0.75, 0.40-0.75, and less than 0.40; representing respectively, excellent, fair to good, and poor agreement beyond chance.<sup>12</sup> The cases identified in the manual search were excluded of the analysis for absence of codification from the Health Secretary. For all analyses, 95% confidence intervals were calculated.

Comparison of the category variables was performed by the Pearson's  $X^2$ -test or Fisher exact test. Continuous variables were compared using the Student's *t*-test. In all statistical tests, the alpha error was set at 5%.

The information collected was stored in a computerized database and analyzed by means of the SPSS software, version 13.0.

The project was approved by the Ethics in Research Committee of the National School of Public Health, Oswaldo Cruz Foundation.

## **Results**

Of the 19,282 newborns in 2004, in Campinas (residents and non-residents in the municipality), 2,823 (14.6%) were born in CAISM, and from these, 94 (3.3%) cases of birth defects were recorded in the SINASC.

The mean maternal age in CAISM was 25.6 years (standard deviation (sd) 6.6) and 26.8 (sd 6.3) in Campinas ( $p < 0.001$ ). The mean birth weight in CAISM was 3,019.1 g (sd 706.2) and 3,115.2g (sd 573.1) in Campinas ( $p < 0.001$ ).

In CAISM a higher proportion of housewives, mothers with lower educational level, multiple gestations, prematurity, lower Apgar scores in the 1<sup>st</sup> and 5<sup>th</sup> minute and birth defects were observed in relation to Campinas, when all live births were analysed; all these differences were statistically significant ( $p < 0.001$ ). For the birth defect cases from CAISM and Campinas a similar distribution was observed for the variables: maternal age,

education level, and occupation, gestational age and Apgar scores in the 1<sup>st</sup> minute; type of gestation and Apgar scores in the 5<sup>th</sup> minute did not showed significant statistical differences (Table 1).

The distribution of the characteristics of the 77 underreported cases compared with the reported in SINASC did not showed differences, except for low Apgar scores in the 1<sup>st</sup> minute ( $p= 0.0451$ ) and in the 5<sup>th</sup> minute ( $p=0.0252$ ) where the reported presented lower scores. It was also observed a higher proportion of prematurity among the reported cases, but with borderline statistical significance ( $p=0.05$ ) (Table 1).

In 2004, 94 (3.3%) birth defects cases were registered in SINASC between the newborns of CAISM, for the same year the ECLAMC registered 168 (5.9%). Among the birth defects cases identified by SINASC three were not registered by ECLAMC. After a careful analysis one case was confirmed, considered then a loss for ECLAMC.

The validation of the 94 cases registered in SINASC revealed a sensitivity of 54.2% (95% CI: 46.6-61.7), specificity of 99.9% (95%CI: 99.7-99.9), positive predictive value of 96.8% (91.6-99.2) and negative predictive value of 97.3% (95% CI: 96.6-97.8) (Table 2).

The evaluation of the SINASC 77 underreported cases revealed that 44 (57.1%) were cases classified as major birth defects, and of these, 37 (84.0%) were the only birth defects present in the newborn (Figure 1). When only the major birth defects registered by ECLAMC were considered, the SINASC sensitivity was altered to 63.6% (95% CI: 54.8-71.8) and the specificity to 99.9% (95% CI: 99.8-100.0). Figure 2 shows the BC underreporting by specific birth defect, ranging from 10% to 100%.

All birth defects diagnosis, major and minor, were described in the medical report, and 62.3% of these were diagnosed in the delivery room, at birth. The interval between the description of the diagnosis in the medical report and the day the BC was filled was evaluated to determine the maximum number of birth defects that could have been reported by the BC. It was observed that 77.9% of the underreported birth defects cases were described in the medical record when the BC was filled. From those 26.5% were filled in the first day of life and 47.1% in the second day. For 89.0% of the reported cases, birth defects were described properly in the birth certificate.

The validity of the birth defect diagnosis was evaluated for all the cases detected by both systems. In table 3, sensitivity, specificity and predictive values of selected birth defects are showed. Sensitivity ranged from 28.6% (CI 95% 5.1-67.0), for Down syndrome, to 100.0% (CI 95% 65.2-100.0) for spina bifida. Specificity was 100% for all birth defects.

The 92 cases coded by the Health Secretary were the cases considered for the reliability analysis. The observed level of agreement between the birth defects diagnoses coded by SINASC and the recoding done by the coder trained by ECLAMC revealed, for ICD-10 three and four digits, 79% (95% CI: 71.1-87.6) e 56% (95% CI: 46.4-66.7), respectively. Agreement adjusted for chance (kappa) was 0.77 (95% CI: 0.75-0.79) for three digits, and 0.55 (95% CI: 0.53-0.58) for four digits of the ICD-10.

## **Discussion**

BC is an attractive source of information for the notification of birth defects in Brazil because it is universal, standardized and inexpensive. However, the underreporting observed through the comparison between SINASC and ECLAMC systems, in CAISM, was high (46.8%) and it maintained high levels (36.4%) even when the analysis was restricted to the defects classified as majors.

In a study on the occurrence of birth defects in Rio de Janeiro city, using the SINASC database, a birth defects prevalence of 83 per 10,000 live births for the 2000-2004 period was reported.<sup>13</sup> This result also suggests an underreporting for birth defects from birth certificates, specially when compared to birth defects prevalence at birth (170 per 10,000 live births), as reported in a previous cross-sectional study based on a sample of 9,386 postpartum women from Rio de Janeiro.<sup>14</sup>

The underreporting for major birth defects, in studies performed in the USA with the BC, which is similar to the Brazilian, varied from 55% to 88%.<sup>15-22</sup> In our study, even if it was a high percentage it was better than in the USA, although similar to a study made in Birmingham, England, where the underreporting was 32%.<sup>23</sup>

Studies performed with the North-American BC have demonstrated low completeness, high number of false positive and negative cases and, in the reported cases, the birth defects were described inadequately<sup>15-22</sup>. Watkins et al<sup>22</sup>, in a comparative analysis between the BC and data from the Metropolitan Atlanta Congenital Defects Program (MACPD), in 1989, observed a sensitivity of 28% and positive predictive value of 77% for birth defects diagnosed at birth. Honein et al<sup>16</sup> performed an analysis with the same source of data for 1995 and the sensitivity found was 11.9%. Hexter et al<sup>24</sup> in a similar study found 20% of sensitivity and 80% of positive predictive value, when comparing the BC with the California Birth Defects Monitoring Program. Olsen et al<sup>19</sup> referred a sensitivity of 12-13% and 45% of false-positive when comparing the BC with the data of the Congenital

Malformations Registry (CMR), in New York. It is important to point out that all values of these studies were obtained considering only major birth defects.

In our study, we identified specificity, positive and negative predictive values higher to that observed by other authors in North-American studies, making evident that the cases which SINASC succeed to collect presented indeed at least one of the birth defects described in BC. In the other hand, a high percentage of newborns that were not considered as having birth defects in CAISM, in fact had not. For 89% of the reported cases the description was correct, with only 11% of classifying error, especially for the central nervous system anomalies. This analysis considered the general diagnosis, however the diagnostic specificity should improve. For example, all hypospadias in BC were not specified.

Varying levels of agreement according to birth defects diagnoses, when comparing SINASC data to medical records in Rio de Janeiro city, were reported<sup>10</sup>. In such study, prevalence-adjusted kappa varied according to three- or four-digit ICD-10 code, with better results for the musculoskeletal, digestive, genitourinary systems and chromosomal anomalies.<sup>10</sup>

In a comparative study between the CMR and the BC, of the 2,824 captured cases by the two systems 85.2% had diagnostic categories that agreed completely, 9.1% partially agreed and 6% had completely discordant diagnoses. Newborns with a single birth defect had higher level of agreement in diagnosis (89.7%) compared to newborns with multiple defects (27.5%). Between the defects categories, visible defects, such as oral clefts and gastroschisis had a higher chance of being correctly diagnosed in the two systems.

It was observed in this study that the cases with major and/or multiple birth defects were more reported in relation to minors and single. Similar results were observed in other studies<sup>16-18</sup>. Wang et al<sup>21</sup> observed reporting of 88.7% in multiple cases and 69.5% in cases with single defects. Olsen et al<sup>19</sup> however, analyzing the cases registered in the BC, showed that these had a higher chance of having a single and minor anomaly, what was not verified in the CMR. In the study of Mackeprang et al<sup>17</sup> the fact that major and easily diagnosed defects were more frequently reported was evaluated by the authors as the result of selective judgment by the person responsible for completion.

The level of underreporting varies with specific anomalies. In Watkins et al<sup>22</sup> study, it was 14% for anencephaly and 90% for rectal atresia. In the study of Olsen et al<sup>19</sup> the reporting of cases also differed regarding the type of the major birth defect; BC showed

underreporting for the cardiac and digestive anomalies. In our study, cases of abdominal wall defects (15 cases), were well reported, with only one case (gastroschisis) being missed. The categories more underreported were hydrops (100%), microcephaly (75%), cleft palate (75%), congenital heart disease (66%) and Down syndrome (75%). It is important to emphasize that only in one case the diagnosis described in the medical record, at birth, was “Down syndrome”, and in all the others, only the classic dysmorphisms of the syndrome were described. The underreporting of this syndrome and of others easily diagnosed could be the result of the health care team desire of diagnostic confirmation and avoidance of stigmatization of the child.

Anomalies like cleft palate and congenital heart disease are birth defects frequently underreported because the diagnosis is usually done after the period of reporting. The Brazilian hospitals receive a financial incentive if the BC is fulfilled in the first 48 hours after birth, in CAISM 73.6% of the BC were fulfilled by the second day of birth what could explain this underreporting. However, the SINASC system, in the municipal Health Secretary level, accepts diagnostic rectification after the completion of the BC. Our results show that this communication path is not being used; as the underreported cases were collected by ECLAMC during the newborn admission.

Uncertain diagnose at the time of BC completion; completion by persons not involved in the care of infants, some of whom lack the knowledge to complete it accurately, could be among the possible reasons for the birth defects underreporting in BC<sup>22;24</sup>. For example, the professional involved in the BC completion may not know that “trisomy 21” is the same as “Down syndrome”. Minton and Seegmiller<sup>18</sup> observed an improvement of the information when the newborn’s physician was made responsible for the reporting and a specially trained person was designated for the completion. However, there is no concordance about the best procedure in this situation. The study of Hemminki et al<sup>25</sup>, with three registers (birth, hospital in-patient discharge and birth defects) of Finland showed discordant data from the American studies. The BC presented three more times birth defect cases diagnosed than the Register of Malformations. Anencephaly and cleft palate and lip were the only birth defects reported in a similar way in both registers. At that time, BC was completed by a clerk after abstracting information from the discharge summary and the Malformation Registry by physicians who were obliged by law to report birth defects.

Underreporting can hide the degree in what the birth defects are affecting a population; when this underestimated information is used in the evaluation of prevention

strategies it can lead to erroneous conclusions about the effectiveness of a program and can influence health policies, as well as, resource allocation.

A study by Wang et al<sup>26</sup>, showed that using hospital discharge summaries is an efficient strategy to improve the coverage of birth defects register with a gain of 21% of all cases of the CMR. The SINASC linkage with the Brazilian Hospital Information and Mortality Systems (SIAH and SIM) could be an alternative to improve case ascertainment by including birth defects cases in fetal deaths and those diagnosed after the neonatal period.

Reliability analysis of birth defects data in the BC after recoding revealed excellent level of agreement for three-digits code of the ICD-10, however for four-digits code, agreement was fair. Some possible causes could be lack of knowledge of some birth defects, inadequate handling of specific codes that classify them and choosing codes of less important anomalies in malformative sequences.

The reliability of the coding process is an essential component of the quality of the data that supplies the birth defect surveillance system, allowing the aggregation of similar cases, storage and recovering of information.<sup>27</sup> Rassmussen and Moore<sup>27</sup> suggested that birth defects should be coded by a professional with knowledge in them and the coding system. Studies have shown false alarms associated with the interpretation of birth defects surveillance data, resulting of inappropriate coding.<sup>28;29</sup> The periodic evaluation of the reliability of coding should be done in a surveillance system.

The SINASC manual of procedures do not establish specific rules for the notification of birth defects.<sup>30</sup> The accuracy of the generated information by Brazil cities will rise if there is uniformity regarding the definition of a case, description, and the coding process, i.e., a procedures manual for “describers” and “coders”. Until 2004, only one birth defect per newborn could be registered in the SINASC database. Considering that many teratogens and chromosomal anomalies are associated with multiple birth defects, the recent introduction of more coding fields per newborn could improve the detection of possible teratogens.

Each surveillance system is created within a unique political, social, geographic, economic and historical context. It also reflects the particular interests and training of the creators of each system. There is no single ideal model universally applicable, however the diversity of the structure of the programs results in a variability of the register systems and, inevitably in the quality of the data.<sup>3</sup> Considering the resource limitations for surveillance

activities, systems implemented that presents limitations should not be abandoned but improved. The BC can provide, at least, low-end estimates of the prevalence of birth defects.<sup>22</sup>

Folic acid fortification, in the peri-conceptual period, is associated with risk reduction for neural tube defects.<sup>31</sup> A regulatory law for mandatory folic acid enrichment of wheat and corn flour has been enforced in Brazil since June 2004.<sup>32</sup> The impact of this health policy could be evaluated, at a national level, using the birth certificate data as a population-based database, especially for neural tube defects that are generally easily identified at birth. However, any conclusion should be taken with caution, considering the potential current underreporting of birth defects cases in the period prior to the flour fortification.

The evaluation of the reliability of information, using the medical record as a comparison, evaluates the accuracy of transferring the information from the medical record to the BC, but the determination of epidemiological data validity derived from vital statistics requires also the comparison with an independent, uniform, and complete source of information. The data found corroborates the indication of ECLAMC as a gold-standard considering that, in an exhaustive revision of the medical records and BC, only one case was not registered in ECLAMC.

One of the limitations of this study was the analysis that was performed in a birth defects reference university hospital. Hence, external validity of the observed results relatively to SINASC database must be evaluated with caution. Nonetheless, a marked underreporting of birth defects, in all Brazilian regions, can be estimated through the National Health Information System. Considering that CAISM is a university hospital, we may think that the results here presented could correspond to one of the best scenarios, which, if true, will be indicative on the urgent need of SINASC improving.

Further studies should be performed to assess the validity for specific birth defects, as the sensitivity, specificity, and predictive values obtained in this study were based in few cases.

In conclusion, the analysis of the quality of BC's birth defects data in CAISM showed low sensitivity and moderate reliability. These observations suggest that BC information provided by birth certificates still presents limitations to accurately ascertain estimates of birth defects prevalence in Campinas.



**Contributors:** D.V. Luquetti participated in the planning of the study, data collection, statistical analysis, interpretation of results, and drafting of the article. R.J. Koifman participated in the planning of the study, statistical analysis, interpretation of results, and drafting of the article.

**Acknowledgements:** The authors acknowledge the contributions of Maria da Graça Dutra, Denise Pontes Cavalcanti, and Eduardo Enrique Castilla. Daniela Luquetti has been supported by the Ministry of Education of Brazil Post-graduation Program (CAPES) and by The State of Rio de Janeiro Research Council (FAPERJ). Rosalina Jorge Koifman has been supported by The Brazilian National Research Council (CNPq) and FAPERJ. This study was performed with data of the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC).

1. World Health Organization. Human Genetics, 1999: Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. 1999.
2. Ministério da Saúde. Indicadores básicos de Saúde. *Ministério da Saúde* . <http://www.datasus.gov.br> (accessed in 18/Jul/2008).
3. Castilla EE, Peters PW. Public health impact of birth defects monitoring systems: national and international efforts. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1992; 28(3):27-36.
4. Reefhuis J, de Jong-van den Berg LT, Cornel MC. The use of birth defect registries for etiological research: a review. *Community Genet* 2002; 5(1):13-32.
5. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet* 2004; 7(2-3):76-94.
6. Almeida MF, Alencar GP, França Jr. I, Novaes HMD, Siqueira AAF, Schoeps D et al. Validation of birth certificates based on data from a case-control study. *Cad Saude Publica* 2006; 22(3):643-652.
7. Jorge MH, Gotlieb SL, Soboll ML, de Almeida MF, Latorre MR. An information system on live births and the use of its data in epidemiology and health statistics. *Rev Saude Publica* 1993; 27 Suppl:1-44.
8. Romero DE, Cunha CB. Evaluation of quality of epidemiological and demographic variables in the Live Births Information System, 2002. *Cad Saude Publica* 2007; 23(3):701-714.
9. Theme Filha MM, Gama SG, Cunha CB, Leal MC. Reliability of birth certificate data in Rio de Janeiro, Brazil, 1999-2001. *Cad Saude Publica* 2004; 20 Suppl 1:S83-S91.
10. Guerra FA, Llerena JC, Jr., Gama SG, Cunha CB, Theme Filha MM. [Reliability of birth defect data on birth certificates of Rio de Janeiro, Brazil, 2004.]. *Cad Saude Publica* 2008; 24(2):438-446.
11. Cohen J. A coefficient of agreement for nominal scales. *Educ Psychol Meas* 1960; 20:37-46.

12. Landis JR, Koch GG. Measurement of Observer Agreement for Categorical Data. *Biometrics* 1977; 33(1):159-174.
13. Guerra FA, Llerena JC, Jr., Gama SG, Cunha CB, Theme Filha MM. [Birth defects in Rio de Janeiro, Brazil: an evaluation through birth certificates (2000-2004)]. *Cad Saude Publica* 2008; 24(1):140-149.
14. Costa CM, da Gama SG, Leal MC. Congenital malformations in Rio de Janeiro, Brazil: prevalence and associated factors. *Cad Saude Publica* 2006; 22(11):2423-2431.
15. Hexter AC, Harris JA. Bias in congenital malformations information from the birth certificate. *Teratology* 1991; 44(2):177-180.
16. Honein MA, Paulozzi LJ. Birth defects surveillance: assessing the "gold standard". *Am J Public Health* 1999; 89(8):1238-1240.
17. Mackeprang M, Hay S, Lunde AS. Completeness and Accuracy of reporting of malformations on birth certificates. *HSMHA Health Reports* 1972; 87(1):43-49.
18. Minton SD, Seegmiller RE. An improved system for reporting congenital malformations. *JAMA* 1986; 256(21):2976-2979.
19. Olsen CL, Polan AK, Cross PK. Case ascertainment for state-based birth defects registries: characteristics of unreported infants ascertained through birth certificates and their impact on registry statistics in New York state. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1996; 10(2):161-174.
20. Piper JM, Mitchel EF, Jr., Snowden M, Hall C, Adams M, Taylor P. Validation of 1989 Tennessee birth certificates using maternal and newborn hospital records. *Am J Epidemiol* 1993; 137(7):758-768.
21. Wang Y, Druschel CM, Cross PK, Hwang SA, Gensburg LJ. Problems in using birth certificate files in the capture-recapture model to estimate the completeness of case ascertainment in a population-based birth defects registry in New York State. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2006; 76(11):772-777.
22. Watkins ML, Edmonds L, McClearn A, Mullins L, Mulinare J, Khoury M. The surveillance of birth defects: the usefulness of the revised US standard birth certificate. *Am J Public Health* 1996; 86(5):731-734.
23. Knox E, Armstrong E, Lancashire R. The quality of notification of congenital malformations. *Journal of Epidemiology and Community Health* 1984; 38:296-305.
24. Hexter AC, Harris JA, Roeper P, Croen LA, Krueger P, Gant D. Evaluation of the hospital discharge diagnoses index and the birth certificate as sources of information on birth defects. *Public Health Rep* 1990; 105(3):296-307.
25. Elina Hemminki, Jouni Merilainen, Juha Teperi. Reporting of Malformations in Routine Health Registers. *Teratology* 1993; 48:227-231.
26. Wang Y, Sharpe-Stimac M, Cross P, Druschel C, Hwang S. Improving case ascertainment of a population-based birth defects registry in New York State using hospital discharge data. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2005; 73:663-668.
27. Rasmussen SA, Moore CA. Effective coding in birth defects surveillance. *Teratology* 2001; 64 Suppl 1:S3-S7.
28. Cunniff C, Kirby RS, Senner JW, Canino C, Brewster MA, Butler B et al. Deaths associated with renal agenesis: a population-based study of birth prevalence, case ascertainment, and etiologic heterogeneity. *Teratology* 1994; 50(3):200-204.

29. Reefhuis J, de Walle H, Cornel MC. Artefactual increasing frequency of omphaloceles in the Northern Netherlands: lessons for systematic analysis of apparent epidemics. *Int J Epidemiol* 1999; 28:258-262.
30. FUNASA - Fundação Nacional de Saúde. Manual de Instruções para o Preenchimento da Declaração de Nascido Vivo. *Brasília* 2001.
31. Lopez-Camelo JS, Orioli IM, da Graca DM, Nazer-Herrera J, Rivera N, Ojeda ME et al. Reduction of birth prevalence rates of neural tube defects after folic acid fortification in Chile. *Am J Med Genet A* 2005; 135(2):120-125.
32. Resolução RDC nº 344, de 13 de dezembro de 2002. <http://e-legis.anvisa.gov.br/leisref/public/showAct.php?id=1679> (accessed in 12/Jan/2009)

**Table 1-** Newborn characteristics and birth defects cases (BD) of Campinas and CAISM by selected variables from the Birth Certificate, 2004.

<i>Variables</i>	<i>Newborns</i>			<i>Newborns- BD</i>			<i>Newborns- BD – CAISM</i>		
	CAISM (N=2,823) N (%)	Campinas* (N=16,459) N (%)	P-value	CAISM (N=94) N (%)	Campinas* (N=143) N (%)	P-value	SINASC (N=91) N (%)	Underreported (N=77) N (%)	ECLAMC (N=168) N (%)
<b>Maternal Occupation</b>									
Housewife	2,615 (92.7)	7,618 (46.6)	<0.001	88 (93.6)	60 (42.3)	<0.001	85 (93.4)	73 (94.8)	159 (94.1)
Housekeeper	32 (1.1)	602 (3.7)		0 (0.0)	6 (4.2)		0 (0.0)	1 (1.3)	1 (0.6)
Other	170 (6.2)	8,141 (49.8)		6 (6.4)	76 (53.5)		6 (6.6)	3 (3.9)	9 (5.3)
<b>Maternal Education</b>									
1-3 years	17 (0.6)	213 (1.3)	<0.001	0 (0.0)	2 (1.4)	<0.001	0 (0.0)	1 (1.3)	1 (0.6)
4- 7 years	332 (11.8)	4,505 (27.9)		14 (15.1)	39 (27.7)		14 (15.6)	12 (15.6)	24 (14.3)
8- 11 years	2,361 (83.8)	8,212 (50.9)		76 (81.7)	68 (48.2)		73 (81.1)	61 (79.2)	136 (81.0)
12+ years	109 (3.9)	3,202 (19.8)		3 (3.2)	32 (22.7)		3 (3.3)	3 (3.9)	7 (4.2)
<b>Gestational Age</b>									
<37 weeks	405 (14.5)	1,489 (9.1)	<0.001	32 (35.2)	31 (21.8)	0.0371	32 (34.1)	16 (21.6)	50 (30.7)
37-41 weeks	2,375 (85.2)	14,736 (90.1)		59 (64.8)	111 (78.2)		59 (65.9)	58 (78.4)	113 (69.3)
> 42 weeks	6 (0.2)	133 (0.8)		0	0 (0.0)		0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
<b>Type of Gestation</b>									
Singleton	2,720 (96.4)	16,059 (97.7)	<0.001	88 (93.6)	135 (95.1)	0.463	85 (93.4)	73 (94.8)	161 (95.3)
Multiple	103 (3.6)	386 (2.3)		6 (6.4)	7 (4.9)		6 (6.6)	4 (5.2)	8 (4.7)
<b>Sex</b>									
Male	1,467 (52.0)	8,370 (50.9)	0.3069	50 (53.2)	92 (64.3)	0.1256	49 (53.8)	44 (57.1)	93 (55.0)
Female	1,354 (48.0)	8,063 (49.0)		43 (45.7)	51 (35.7)		41 (45.1)	33 (42.9)	75 (44.4)
Intersex	2 (0.1)	26 (0.2)		1 (1.1)	0 (0.0)		1 (1.1)	0 (0.0)	1 (0.6)
<b>Apgar 1</b>									
Low (0-6)	373 (13.3)	1,321 (8.1)	<0.001	34 (36.6)	31 (21.7)	0.0187	34 (37.8)	18 (23.4)	52 (31.0)
7-10	2,446 (86.7)	15,052 (91.9)		59 (63.4)	112 (78.3)		56 (62.2)	59 (76.6)	116 (69.0)
<b>Apgar 5</b>									
Low (0-6)	55 (2.0)	171 (1.0)	<0.001	15 (16.3)	13 (9.1)	0.1444	15 (16.9)	4 (5.2)	21 (12.6)
7-10	2,762 (98.0)	16,208 (99.0)		77 (83.7)	130 (90.9)		74 (83.1)	69 (94.8)	146 (87.4)
<b>Birth Defect</b>									
Yes	94 (3.3)	143 (0.9)	<0.001	-	-	-	-	-	-
No	2,724 (96.7)	16,303 (99.1)		-	-	-	-	-	-

\* Excluded CAISM

**Table 2-** Comparison of Birth Defects (BD) cases registered by ECLAMC and SINASC in newborns from CAISM, 2004.

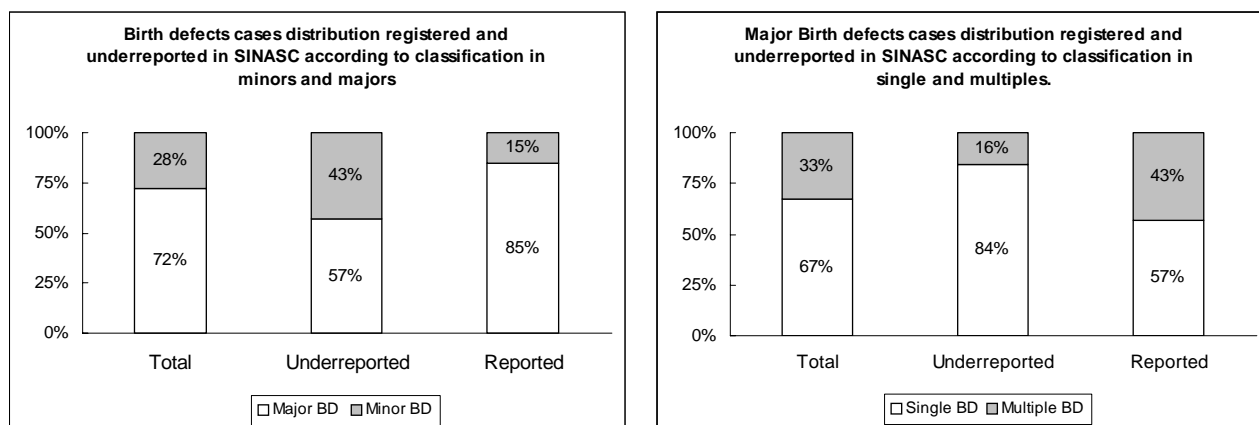
<i>BD registered by SINASC</i>	<i>BD registered by ECLAMC</i>		
	<i>Yes</i>	<i>No</i>	<i>Total</i>
Yes*	91	3	94
No	77	2,652	2,729
Total	168	2,655	2,823

\*Two cases were found only in the manual review of BC.

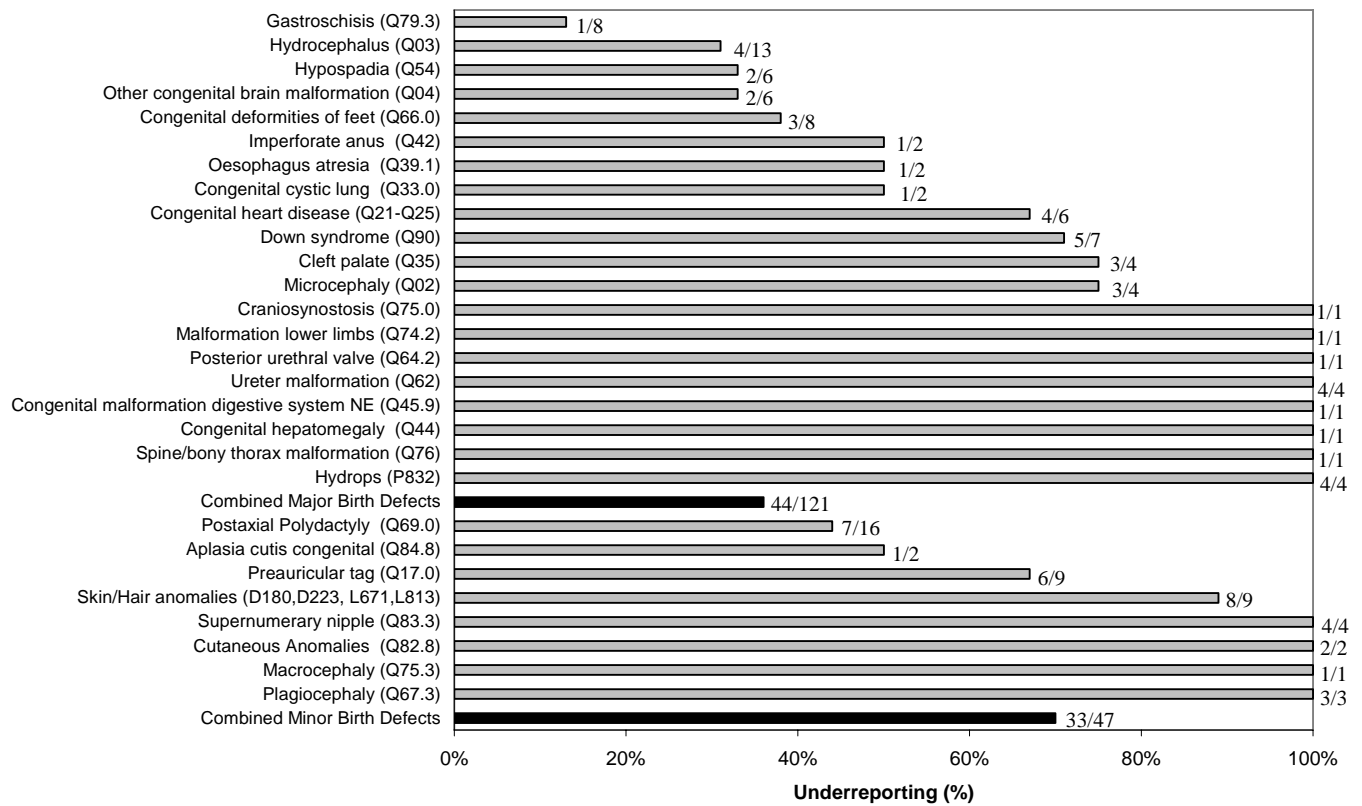
**Table 3-** Sensitivity, Specificity, Positive (PPV) and Negative Predictive Value (NPV) of Birth Certificate Data on selected birth defects compared with data from ECLAMC, 2004, CAISM.

<b>Birth Defect</b>	<i>Sensitivity</i>	<i>Specificity</i>	<i>PPV</i>	<i>NPV</i>
	<i>%</i>	<i>%</i>	<i>%</i>	<i>%</i>
Hydrocephaly	69.2 (9/13)	100.0	100.0 (9/9)	99.9
95% CI	41.3-89.4	99.9-100.0	71.7-100.0	99.6-99.9
Spina Bifida	100.0 (7/7)	100.0	100.0 (7/7)	100.0
95% CI	65.2-100.0	99.9-100.0	65.2-100.0	99.9-100.0
Cleft lip/palate	57.1 (4/7)	100.0	100.0 (4/4)	99.9
95% CI	21.6-87.7	99.9-100.0	47.3-100.0	99.6-99.9
Preauricular tag	33.3 (3/9)	100.0	100.0 (3/3)	99.9
95% CI	14.7-85.3	99.9-100.0	47.3-100.0	99.6-99.9
CHD	40.0 (2/5)	100.0	100.0 (2/2)	99.9
95% CI	7.3-81.7	99.9-100.0	22.4-100.0	99.7-99.9
Gastroschisis	87.5 (7/8)	100.0	100.0 (7/7)	99.9
95% CI	52.0-99.4	99.9-100.0	65.2-100.0	99.8-99.9
Polydactyly	56.2 (9/16)	100.0	100.0 (9/9)	99.7
95% CI	31.9-78.5	99.9-100.0	71.7-100.0	99.5-99.9
Down Syndrome	28.6 (2/7)	100.0	100.0 (2/2)	99.9
95% CI	5.1-67.0	99.9-100.0	22.4-100.0	99.6-99.9

**Figure 1-** Birth defects cases distribution registered and underreported in SINASC according to classification in minors and majors, and, among majors, single and multiples.



**Figure 2-** Percent underreported in CAISM of birth defects by the birth certificate compared to ECLAMC, 2004.



**Validity and Reliability of the Brazilian Birth Certificate for Birth Defects Data in 2004**

**Validade e Confiabilidade da informação sobre anomalias congênitas no SINASC em 2004**

Daniela Varela Luquetti; Rosalina Jorge Koifman

Post-graduation Program Environment and Public Health

National School of Public Health, Oswaldo Cruz Foundation.

Rua Leopoldo Bulhões, 1480, Manguinhos, Rio de Janeiro, RJ, Brazil, 21041-210.

Correspondence to: Daniela Varela Luquetti - Rua Leopoldo Bulhões, 1480, 8º andar, Sala 817, Manguinhos, Rio de Janeiro, RJ, Brazil, 21041-210.

luquetti@hotmail.com

## **ABSTRACT**

The data quality of the Information System on Live Birth (SINASC) on birth defects has not been fully evaluated. To assess the validity of the birth certificate for birth defects data, the authors linked cases from SINASC to the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC) from eight hospitals distributed in seven cities of Brazil. In 2004, 27,945 live-births occurred in the selected hospitals with birth defects prevalence varying from 1.6% to 7.9%, according to ECLAMC and from 0.5% to 2.7% according to SINASC. SINASC underreporting ranged from 33.5% to 88.6% and was related with a healthier newborn status in most hospitals. SINASC sensitivity varied by hospital, from 11.4% to 66.5%, and by birth defect, from a 100% to 0. Specificity and positive and negative predictive values were above 80%. Concordance of diagnosis was over 90% for all hospitals. Coding reliability, determined by kappa statistics, varied from 0.61 to 1.00 for ICD-10 three-digits, and 0.41 to 0.78 for four-digits. These findings indicate that SINASC data underestimated birth defects prevalence in live-births, and although concordance of diagnosis was high, the data must be cautiously used because of high underreporting and low coding reliability.

**Key-words:** birth defects, birth certificates, reliability, validity, information systems.

## **RESUMO**

A qualidade da informação sobre anomalias congênitas do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) ainda não foi avaliada de forma abrangente. O objetivo deste estudo foi avaliar a validade dos dados de anomalias congênitas do SINASC por meio do pareamento dos casos do SINASC aos casos do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), em oito hospitais, distribuídos em sete municípios. Em 2004, nasceram 27.945 nascidos vivos nos hospitais selecionados, com a prevalência de anomalias congênitas variando de 1,6% a 7,9%, de acordo com o ECLAMC e de 0,5% a 2,7% de acordo com o SINASC. A subnotificação no SINASC variou de 33,5% a 88,6% e foi maior entre os recém-nascidos com melhores condições ao nascer na maioria dos hospitais. A sensibilidade do SINASC variou por hospital entre 11,4% e 66,5%, e por anomalia congênita, de 100% a 0. A especificidade e valores preditivos positivo e negativo estiveram acima de 80%. A concordância diagnóstica calculada entre os diagnósticos de anomalia congênita descritos na DN e os descritos no ECLAMC foi acima de 90% em



todos os hospitais. A confiabilidade da codificação, determinada pela estatística kappa, variou de 0,61 a 1,00 para três dígitos da CID-10 e de 0,41 a 0,78 para quatro dígitos. Estes resultados indicam que o SINASC subestima a ocorrência de anomalias congênitas nos nascidos vivos, e, embora foi encontrada alta concordância diagnóstica, os dados devem ser usados com cautela pela alta subnotificação e baixa confiabilidade na codificação.

**Palavras-chave:** anomalias congênitas, declaração de nascido vivo, validade, confiabilidade, sistemas de informação.

## INTRODUCTION

In Brazil, the Information System on Live Birth (SINASC) was nationally implemented in 1990 and employs birth certificate as the instrument for data collection. Since January 1999, with the introduction of a new field, birth defects data is also collected by the birth certificate. The use of birth certificate data to monitor birth defects prevalence in Brazil is of particular interest considering that SINASC is a population-based system. Birth certificates can provide information for estimating prevalence and time trends of birth defects for the whole country. To date, the only developing countries with a national population-based birth defects surveillance program are Costa Rica and Cuba, both created in 1986.<sup>11</sup>

In countries where birth certificates also collect birth defects data, case ascertainment by this source varies. The birth certificate has been shown to underreport birth defects in the USA (ranging from 55% to 88%)<sup>8;9;17;18;20;22;23;25</sup>, Denmark (73%)<sup>12</sup>, and Italy (Lombardy region-89%).<sup>21</sup> In these countries, other data sources are used for birth defects surveillance in addition (or not) to birth certificate data, depending of the birth defect program case ascertainment policies. In Norway and Finland the medical birth registries have shown good case ascertainment and high data quality.<sup>7;16</sup>

The birth defect prevalence reported by SINASC, in 2006, was 0.65% for Brazil, varying between the five geo-economical regions from 0.48% in the North to 0.82% in the Southeast. There is a great variability through states, from 0.1% in Acre to 1.1% in Paraíba state. Birth defects reported prevalence in most capitals is less than 1.0%, with the exception of Paraíba (1.9%), Rio Grande do Sul (1.8%), Pernambuco (1.1%) and Bahia states (1.2%)<sup>5</sup>. In addition, within states, capitals usually have higher prevalence than the other cities. The expected prevalence of birth defects at birth is generally estimated at

2%.<sup>4,14</sup> Underreporting potentially limits the use of this information for surveillance and decision making processes by policy makers.

In addition to the concern about completeness, the accuracy of the birth certificate information for birth defects is also unknown. To date only one study focused on the accuracy of birth defects information. This study evaluated live-births from Rio de Janeiro city for the year 2004. It involved the use of the medical record as the gold standard and yielded reliability estimates that varied considerably depending on the type of birth defect.<sup>6</sup> Thus, precise estimates of the completeness and accuracy of birth certificates in Brazil remain unknown.

Interventions for improvement of birth defects data must rely on information about the completeness and the quality of data reported. This study was undertaken to assess the validity, reliability and completeness of birth defect data reported by SINASC on live-births at eight hospitals, from seven municipalities in Brazil, during the calendar year of 2004.

## **MATERIAL AND METHODS**

### **Definitions**

In this study, we restricted birth defects definition to structural abnormalities because birth certificates include data collected only in the neonatal period, by which time it is rare for functional or biochemical abnormalities to have been diagnosed. We excluded minor conditions such as nevi, dysplastic ears, preauricular sinus, sacral dimples, and positional clubfoot.

Birth defects were defined as severe if they potentially had an adverse effect on an individual's health, functioning, or social acceptability. Balanic hypospadias, supernumerary nipples, preauricular tags, and cryptorchidism were considered as mild birth defects. Type B postaxial polydactyly, when isolated, was also considered as a mild birth defect.

### **Data Sources**

**SINASC** collects data from all live-born infants through the birth certificate, a national standardized instrument with 41 data fields, including maternal and infant identifiers, maternal obstetric history, and infant outcomes. Data from the birth certificate is gathered and written by any health professional, at any time between birth and hospital discharge, depending upon hospital policies. The primary data source for birth certificate completion is the maternal medical record. Information on birth defects, collected in the birth

certificate beginning in the year 1999, is composed by the question: “Detected any congenital malformation and/or chromosomal anomaly?”, with three alternative answers to be marked “Yes,” “No,” or “Ignored,” followed by an open field for the description of the birth defect. The birth certificate form has three carbon copies. One is sent from the hospital to the Municipal Department of Health (MDOH), where coding is performed and data entered into an electronic database; the second is given to the parents for civil registration of the child; and the third is kept in the medical record. The information is sent monthly from the MDOH to the State Department of Health (SDOH) and, annually to the Ministry of Health (MOH). For the approximately 1.4% of Brazilian live-births that occur outside hospitals<sup>5</sup>, the birth certificate is issued by the civil registry office, and copies are sent to MDOH.

**ECLAMC.** This study capitalized on the availability of ECLAMC (Spanish acronym for Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations), a program for the clinical and epidemiological investigation of risk factors in the etiology of birth defects.<sup>2</sup> As part of ECLAMC, information is collected by trained health professionals, mostly pediatricians, in a standardized manner, guided and reinforced by a procedures manual.

ECLAMC has been operating in Latin America since 1967, with a network of 90 hospitals in 2004. ECLAMC conducts active surveillance of all birth defects diagnosed at birth, by using a hospital-based case-control methodology; details of ECLAMC are described elsewhere.<sup>2</sup> Of the 16 Brazilian hospitals, three were excluded because of ongoing interventions for improving birth defects reporting in the birth certificate, and five in which there were fewer than 1,000 deliveries per year. Thus we included eight hospitals in the current study.

#### **Cases Selected for the Study**

Since 2005, interventions for improvement of birth defects reporting occurred in some of the ECLAMC hospitals as part of a joint national effort of the Brazilian Society of Medical Genetics and ECLAMC. Therefore, the period selected for this study was 1<sup>st</sup> January to 31<sup>st</sup> December of 2004 when SINASC and ECLAMC personnel worked independently in all eight hospitals.

A total of 27,945 live-births occurred in 2004 at the eight hospitals selected for this study. Hospitals were renamed as HOSP1 through HOSP8. They were located in seven different cities in three of the five geo-economical regions of Brazil. Hospitals varied in

number of live-births per year, two of them having more than 6,000 live-births, four between 4,000 and 2,000, and two less than 1,500 live births (Table 1). The live-birth ascertainment of each hospital relative to their respective cities varied widely, from 73.3% of total municipality births in Florianopolis, to 0.7% in Sao Paulo.

Information on all live-births reported to SINASC by the selected hospitals was obtained from electronic files of each MDOH, and from these births we selected all the 830 cases with birth defects. Children, not the birth defects, were counted because birth certificates only accepted one birth defect code per child in the period studied. One hundred forty cases with conditions previously defined as minor were excluded, as were 13 cases with conditions that were not birth defects (e.g.: “pustule,” “facial edema”). Thus, our total birth defects cases from SINASC numbered 677.

For the same 8 hospitals, information on all 1,599 live-borns with birth defects reported to ECLAMC was obtained electronically and 489 cases with minor conditions were excluded applying the same definition used for birth certificates. Birth defect cases ascertained from ECLAMC were assigned ICD-10 codes, which are not currently used in ECLAMC, and classified as having severe or mild birth defects.

The ECLAMC and birth certificate files were linked using the following variables: mother’s name, date of birth, gender, and birth weight. Once the linkage was completed and verified, identifiers (e.g.: mother’s name, address) were deleted from the electronic files to protect confidentiality.

Of the 677 birth certificates with at least one birth defect described, 585 were matched to ECLAMC data, leaving 92 unmatched cases. The results of our queries of these 92 children showed that nine of them were described by the hospitals either as normal newborns (no mention of a birth defect in their medical record), or the birth defect had been discarded before hospital discharge (SINASC false positives). The remaining 83 represented “*bona fide*” cases, which were considered as cases missed by ECLAMC. ECLAMC missed cases were not distributed homogeneously through the hospitals. The two hospitals with higher numbers of live-births per year, HOSP1 and HOSP2, had 69.9% of the losses, with 29 missed cases each. In HOSP1, from the 29 cases, 24 were mild cases; in HOSP2, five cases were mild.

From each MDOH, the birth certificate forms of all live-births of each hospital were reviewed by a trained professional. The verbatim description of the birth defect, when present, was transcribed in an electronic file identified by the birth certificate number. Also,

the profession of the health professional who completed the form, and the date the form was completed was transcribed for reported and unreported cases. Forms with the birth defect field left blank or marked “ignored” were also entered in this file. For one hospital (HOSP6), MDOH policies made the forms unavailable; for this unit medical records of the cases were reviewed to access the birth certificate form kept in medical records. Birth certificates were not located for 17 cases.

For the cases identified in ECLAMC but not reported on birth certificates, i.e., the unreported cases, and birth certificates for which the birth defects variable was missing (i.e., marked “ignored” or left blank), the medical records were thoroughly reviewed by a trained professional, and specific data elements, related to the birth defect diagnosis, were abstracted and entered into an electronic file. Medical records were also reviewed for any case reported by the birth certificate that was not included in the ECLAMC database. Medical records were not located on 20 of the 525 unreported cases. In one hospital (HOSP2), medical records were being reproduced on microfilm and were therefore unavailable.

#### **Maternal and newborn characteristics**

Using SINASC database information, mean maternal age, mean birth weight, proportions of twin births, preterm live-borns, and low 1<sup>st</sup> and 5<sup>th</sup> minute Apgar scores (defined as less than 7) were calculated and compared within each hospital, for reported and unreported cases, to identify possible predictors for underreporting. Comparison of the categorical variables was performed by the Pearson’s chi-square test or Fisher exact test. Continuous variables were compared using the Student’s t-test. In all statistical tests, the alpha error was set at 5%.

#### **Birth Defects Reporting**

We first calculated the sensitivity, specificity, and positive and negative predictive values of the birth certificate data compared with the ECLAMC data for reporting of birth defects. From birth certificate data, any birth defect reported for that infant was considered as “case reported.” Sensitivity was defined as the proportion of ECLAMC reported birth defects cases also detected by birth certificates; positive predictive value as the proportion of birth certificate-identified birth defect cases also identified by ECLAMC; specificity as the proportion of cases that ECLAMC reported as not having a birth defect who were also reported as not having a birth defect by birth certificate; and negative predictive value as the proportion of cases whose birth certificates indicated that they did not have a birth

defect who were also unaffected according to ECLAMC. Birth defect-specific sensitivity for reporting was also calculated for hydrocephaly, spina bifida, cleft lip/palate, preauricular tag, esophagus atresia, congenital heart disease, omphalocele, gastroschisis, clubfoot, postaxial polydactyly and Down syndrome.

For reported cases, concordance of birth defect diagnosis was calculated by comparing the birth defect(s) reported from both sources for a given infant. Based on the verbatim description from birth certificate, birth defects diagnoses were compared between ECLAMC and SINASC. Agreement was calculated as the proportion of infants with birth defect(s) according to ECLAMC who were identified as having the same birth defect(s) by the birth certificate.

For all analyses, 95% confidence intervals were calculated.

### **Birth Defects Coding**

An experienced SINASC ICD coder, re-coded all the birth defects reported in the birth certificate according to ICD-10 guidelines; with no previous knowledge about the MDOH coding. Inter-coder reliability was measured by the observed agreement rate and kappa statistics for the birth defects coding for three, and four characters of the ICD.

### **Process survey**

A process survey was conducted in conjunction with the chart review to identify when birth certificate data were gathered within each hospital, and what professionals were most involved in the data collection.

Analysis were conducted using SPSS software.<sup>1</sup>

The project was approved by the Ethics in Research Committee of the National School of Public Health, Oswaldo Cruz Foundation.

## **RESULTS**

The birth defect prevalence for each hospital varied from 1.6% to 7.9% according to ECLAMC and from 0.5% to 2.7% according to SINASC data. If HOSP2 is excluded from this analysis, ECLAMC prevalence varied from 2.9% to 7.9%.

The analysis focused on the 585 cases from the birth certificate, and the 1,110 cases from ECLAMC. Underreporting ranged from 33.5% to 88.6%, with mild birth defects more often unreported than severe birth defects for most hospitals (Table 2). Unreported cases were associated with a healthier status than reported cases, except for HOSP7, as reflected by a higher proportions of term infants, higher 1<sup>st</sup> and 5<sup>th</sup> minute Apgar scores (>7), and

higher mean birth weights. For the proportion of multiple births and mean maternal age, we observed no difference between reported and unreported cases (data not shown).

SINASC sensitivity for reporting of any birth defect varied from 11.4% (95% CI: 6.5-18.3) to 66.5% (95% CI: 60.0-72.6), with lower sensitivity in the hospitals with fewer live-births per year. Specificity was nearly 100% for all units. Positive predictive value ranged from 63.7% (CI 95%:53.8-72.6) to 100.0%, when HOSP2 was excluded from the analysis, the range for the positive predictive value was 80.0-100.0. The birth certificate had high diagnostic concordance (above 90%) in all hospitals when compared to ECLAMC for ICD-10 at three digits. For a higher degree of specification (ICD-10 at four digits), concordance dropped to ranges between 42.0% (CI 95%: 17.2-69.8) and 82.6% (CI 95%:75.9-91.1) (Table 3). Sensitivity by specific birth defect varied widely, abdominal wall defects and spina bifida had higher case ascertainment than other birth defects (Table 4).

In the unreported cases, the diagnosis was present in the medical record at the first evaluation of the newborn, i.e., in the delivery room, in 24.4% to 63.8% of records. In all units, more than 90% of the birth defect cases were described in the medical record at least once. The only exception was HOSP6, in which 39% of the birth defects were not noted in the medical record. In general, this unit also had the least complete medical records.

From the 27,945 birth certificate forms reviewed, birth defects field had 359 (1.3%) missing information. The distribution was heterogeneous, HOSP7 had 133 (9.0%), and HOSP3 had 125 (3.2%) of total missing information; all the other hospitals had less than 1%. In HOSP1 and HOSP4, all missing information represented unreported birth defects cases. In the other hospitals, the proportion of unreported varied from 6.0% to 15.0%.

In HOSP1 and HOSP8, birth certificate coding was performed at the hospital, while in the remaining six hospitals, coding was performed at the MDOH. We compared the SINASC database and the files generated by the birth certificate manual review and observed a difference in the total number of birth defect cases reported. Some cases were coded as not having a birth defect while in other cases, the birth defect did not have an ICD-10 code. This difference varied from one to six cases, except in Florianopolis, where more than 90% of the birth defects cases were coded as not having a birth defect. Therefore, reliability was not calculated for the two units from this municipality. Coding reliability varied from 0.64 (CI 95%: 0.34-0.87) to 1.00 (CI 95%: 0.76-1.00) for three digits and 0.45 (CI 95%: 0.19-0.74) to 0.81 (CI 95%: 0.52-0.97) for four digits when calculated

by observed agreement and from 0.61 (CI 95%: 0.60-0.63) to 1.00 and 0.41 (CI 95%: 0.33-0.49) to 0.78 (CI 95%: 0.64-0.92) when determined by kappa statistic (Table 5).

The data-collection staff consisted of unit secretaries in three facilities, nursing staff in another three, medical records staff in one, and physicians in another one. Although there was no relation between case ascertainment and profession of the data collector, in the two hospitals with better reporting, HOSP1 and HOSP5, clerks were the responsible for completing the birth certificate. In three of the units, the birth certificate was completed in the first day of life in approximately 90% of the cases, and in 25% of the cases in the remaining four units. There was no significant difference between reported and unreported cases in the proportion of birth certificates completed in the first day.

## **DISCUSSION**

We described the quality of birth defects data from the SINASC, a population-based information system for live-births. We evaluated more than 27,000 live-births, in eight hospitals, distributed in three of the five regions of Brazil. We verified birth defects cases through comparison with an independent gold standard, the ECLAMC. To our knowledge, this is the first study that assessed the quality of SINASC data on birth defects across several hospitals.

The results suggest that, in 2004, the SINASC was missing a substantial proportion of birth defect cases. However, across the hospitals, there was an important variation in the proportion of cases unreported by SINASC. For the majority of the hospitals mild birth defects were more likely to be unreported than severe ones. Nonetheless, severe cases still had a high proportion of unreported cases. Underreporting did not appear to occur randomly when newborn characteristics were evaluated: cases with higher gestational age, birth weight, and Apgar scores were more likely to be underreported by SINASC. One possible reason for this is that for healthier newborns, physicians are less concerned with birth defects diagnosis. One study that evaluated newborn characteristics and birth defects reporting, in the North-American birth certificate, failed to observe any relation between race, gestational age and birth weight, this study was performed in a single hospital with an extremely low reporting (5.4%) what could explain random underreporting regarding birth characteristics.<sup>20</sup> In addition, except for HOSP2, hospitals with more live-births per year had lower underreporting. A potential explanation for this finding is that health professionals from smaller hospitals are less likely to come across birth defects cases and



might therefore be less familiar with reporting policies. In a US study, the opposite was observed, the authors suggested that this bias was partly due to the source of information; larger hospitals were more likely to get their information about birth defects from the obstetrician than from the pediatrician.<sup>8</sup>

One of the critic points in the reporting information flow was the transcription of birth defects diagnosis to the birth certificate: in 24 to 64% of the unreported cases the diagnosis was present in the delivery room notes of the medical record but not in the birth certificate. The other aspect examined in this study that could influence reporting was the professional involved in the birth certificate completion and the time of completion. In the two hospitals with lower underreporting (HOSP1 and HOSP5), the information was collected by hospital clerks who copied from the medical record any birth defect diagnosis made at the first examination of the newborn. No difference was found regarding the day of birth certificate completion.

We found that the sensitivity of SINASC to detect birth defects was rather low, however it varied depending on the birth defect considered, with high sensitivity for some defects like gastroschisis (an abdominal wall defect). On the other hand, specificity, positive and negative predictive values were predominantly high, i.e., the majority of cases reported were true cases. In addition, SINASC birth defects diagnosis was highly concordant with ECLAMC diagnosis; concordance of diagnosis, at three characters of the ICD-10, was well over 90 percent for all hospitals. This indicates that although there is underreporting, the notified data could be used for other studies than prevalence ones, such as risk factors studies. However, besides complete case ascertainment and data validity, reliable coding is critical to birth defects data collected by information systems because subsequent use of the data depends on storage and retrieval of cases using codes. We observed fair agreement for three-digits of the ICD-10, and moderate for four-digits. Thus, although the reported cases have a valid diagnosis because of low coding reliability the use of this data can bias interpretation.

Estimates of the birth certificate use as an information source for birth defects surveillance in other countries have varied widely. In the US, when birth certificate was compared to birth defects registries, it had low sensitivity, varying in different studies from 12% to 28%<sup>3;8-10;18;20;22;23</sup>, and a high proportion (45%) of false-positives.<sup>17</sup> In a Danish study, birth certificate sensitivity was 32%, with a positive predictive value of 89%.<sup>12</sup> On the other hand, birth certificates in Ireland<sup>15</sup>, Norway<sup>16</sup> and Finland<sup>7</sup> had sensitivity,

specificity, and predictive values above 90%, however these studies were performed with specific birth defects. Thus, putting our findings on birth certificate validity in context with other studies, we observe that although its validity, after four years of implementation, is far from ideal, it is still better than in most countries. Studies about reliability of birth defects coding are still missing in the literature to compare with our findings.

In this study, we adopted ECLAMC data as the gold standard in the absence of others. We detected few case losses in most facilities. We consider that as ECLAMC losses were mostly mild cases, except for HOSP2, these losses do not discredit it as a gold-standard. We did not use medical records as the gold standard because, in addition to the high costs involved in independently abstracting information from this source it would, in fact, evaluate the accuracy of transferring the information from the medical record to the birth certificate and there may have been over or underreporting in the medical record itself.<sup>24</sup> ECLAMC offers an additional advantage in that all birth defects are described by trained personnel. Most previous studies on birth defect validity focused on a selected group of birth defects. One of the strengths of this study is the inclusion of all birth defects reported, and the differentiation between underreporting of severe and mild conditions. In addition this is the first study to perform coding reliability analysis of the birth certificate for birth defects.

The concentration of university and/or tertiary care hospitals in ECLAMC limits the generalization of the study results. However, SINASC low sensitivity for birth defects seems to be a national issue; the prevalence reported by this information system was 0.8% in 2004 and 0.6% in 2006.<sup>5</sup> Besides, if considered that because they are university and tertiary hospitals they have a better capacity for diagnosis and reporting, we may think that the results correspond to the best scenario in Brazil. The other limitation of this study was that although we visited all units selected for the project, we could not apply the same records review in two of the eight hospitals. In HOSP6, we could not manually review the birth certificates. In HOSP2, medical records were unavailable, precluding us from confirming any cases not reported by ECLAMC and also the time of birth defect diagnosis.

SINASC is a valuable resource for analyzing maternal and child health issues. However, while many variables are reported accurately, others must be used cautiously. Using comprehensive data from ECLAMC participating hospitals, we observed relatively low birth defect case ascertainment and low coding reliability. Nonetheless, there have been efforts to improve case ascertainment by an increasing number of MDOHs. This interest in

birth defects reporting has taken place mostly in places where most birth certificate variables reached a relatively high level of completeness and quality of data, such as Sao Paulo<sup>19</sup> and Porto Alegre<sup>13</sup>. Health care managers are recognizing the relative complexity of birth defects reporting data, and that high data quality requires further measures to be taken.

More accurate estimates of birth defects occurrence and improvements in the quality and reliability of data recorded are needed if meaningful population-based studies are to be conducted. The implementation of training courses and raising of the awareness on the importance of birth defects surveillance could potentially enhance the completeness and quality of the data derived from SINASC. Training of the professionals responsible for completion can improve reporting and training of medical personnel can improve birth defects description so that a greater level of detail is achieved. Also, specific training for birth defects coding must be provided in a periodic basis for all coders of health information systems. Birth defects have some intrinsic characteristics that complicate the coding process, such as low prevalence (the coder is seldom confronted by the same birth defect), different names for the same general condition (e.g., spina bifida and meningomyelocele), and syndromes without ICD-10 code. At the present moment, in most health departments of Brazil, only death certificate coders receive training for ICD-10 coding. Coders for SINASC receive informal training and consult the death certificate coder when needed.

The use of birth certificate is appealing in developing countries like Brazil, which have relatively few resources for specific programs for birth defects surveillance, but that have a national unified health system with a well-functioning health information system. Although birth certificates are limited to newborns, there are benefits that make them uniquely valuable, including a nationally standardized population-based information system, availability of birth outcomes and maternal information, online availability of data from previous years<sup>5</sup>, relatively low cost, narrative diagnosis, and the potential for linkage with other Brazilian information systems (primary care, hospital, and mortality information systems). The degree to which the birth certificate data on birth defects is used for health policy decision-making is not known. Presumably, the more accurate and complete these records are, the more valuable these data will be to policy makers. Continued efforts to improve the quality of birth certificate data will ultimately increase the usefulness of the data and confidence in the information reported.

**Contributors:** D.V. Luquetti participated in the planning of the study, data collection, statistical analysis, interpretation of results, and drafting of the article. R.J. Koifman participated in the planning of the study, statistical analysis, interpretation of results, and drafting of the article.

**Acknowledgements:** Daniela Luquetti has been supported by the Ministry of Education of Brazil Post-graduation Program (CAPES) and by The State of Rio de Janeiro Research Council (FAPERJ). Rosalina Jorge Koifman has been supported by The Brazilian National Research Council (CNPq) and FAPERJ. This study was performed with data of the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC).

1. SPSS for Windows. Chicago: SPSS Inc., 2009.
2. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet* 2004; 7(2-3):76-94.
3. Cronk CE, Malloy ME, Pelech AN, Miller RE, Meyer SA, Cowell M et al. Completeness of state administrative databases for surveillance of congenital heart disease. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2003; 67(9):597-603.
4. Dastgiri S, Stone DH, Le Ha C, Gilmour WH. Prevalence and secular trend of congenital anomalies in Glasgow, UK. *Arch Dis Child* 2002; 86(4):257-263.
5. DATASUS. Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos. Available from: [www.datasus.gov.br](http://www.datasus.gov.br) (20-3-2009)
6. Guerra FA, Llerena Jr JC, Gama SG, Cunha CB, Theme Filha MM. Reliability of birth defect data on birth certificates of Rio de Janeiro, Brazil, 2004. *Cad Saude Publica* 2008; 24(2):438-446.
7. Hemminki E, Merilainen J, Teperi J. Reporting of Malformations in Routine Health Registers. *Teratology* 1993; 48:227-231.
8. Hexter AC, Harris JA. Bias in congenital malformations information from the birth certificate. *Teratology* 1991; 44(2):177-180.
9. Hexter AC, Harris JA, Roeper P, Croen LA, Krueger P, Gant D. Evaluation of the hospital discharge diagnoses index and the birth certificate as sources of information on birth defects. *Public Health Rep* 1990; 105(3):296-307.
10. Honein MA, Paulozzi LJ. Birth defects surveillance: assessing the "gold standard". *Am J Public Health* 1999; 89(8):1238-1240.
11. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. Annual Report 2007. 2007. Roma, Itália, International Center for Birth Defects.

12. Larsen H, Nielsen GL, Bendtsen J, Flint C, Olsen J, Sorensen HT. Predictive value and completeness of the registration of congenital abnormalities in three Danish population-based registries. *Scandinavian Journal of Public Health* 2003; 31(1):12-16.
13. Leite JCL. Estudo dos defeitos congênitos na região metropolitana de Porto Alegre. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2006.
14. Mastroiacovo P. Malformazioni congenite: epidemiologia e prevenzione. *Prospettive in Pediatria* 2008; 38(149-150):59-72.
15. McDonnell RJ, Johnson Z, Delaney V, Dack P. East Ireland 1980-1994: epidemiology of neural tube defects. *J Epidemiol Community Health* 1999; 53(12):782-788.
16. Melve KK, Lie RT, Skjaerven R, Van Der Hagen CB, Gradek GA, Jonsrud C et al. Registration of Down syndrome in the Medical Birth Registry of Norway: Validity and time trends. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica* 2008; 87(8):824-830.
17. Olsen CL, Polan AK, Cross PK. Case ascertainment for state-based birth defects registries: characteristics of unreported infants ascertained through birth certificates and their impact on registry statistics in New York state. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1996; 10(2):161-174.
18. Piper JM, Mitchel EF, Jr., Snowden M, Hall C, Adams M, Taylor P. Validation of 1989 Tennessee birth certificates using maternal and newborn hospital records. *Am J Epidemiol* 1993; 137(7):758-768.
19. Prefeitura do Municipio de Sao Paulo-Coordenação de Epidemiologia e Informação. Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos- Selo SINASC. Sao Paulo: 2008.
20. Snell LM, Little BB, Knoll KA, Johnston WL, Jr., Rosenfeld CR, Gant NF. Reliability of birth certificate reporting of congenital anomalies. *Am J Perinatol* 1992; 9(3):219-222.
21. Tagliabue G, Tessandori R, Caramaschi F, Fabiano S, Maghini Anna, Tittarelli Andrea et al. Descriptive epidemiology of selected birth defects, areas of Lombardy, Italy, 1999. *Population Health Metrics* 2007; 5(4):doi:10.1186/1478-7954-5-4.
22. Wang Y, Druschel CM, Cross PK, Hwang SA, Gensburg LJ. Problems in using birth certificate files in the capture-recapture model to estimate the completeness of case ascertainment in a population-based birth defects registry in New York State. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2006; 76(11):772-777.
23. Watkins ML, Edmonds L, McClearn A, Mullins L, Mulinare J, Khoury M. The surveillance of birth defects: the usefulness of the revised US standard birth certificate. *Am J Public Health* 1996; 86(5):731-734.
24. Wen SW, Rouleau J, Lowry RB, Kinakin B, Anderson-Redick S, Sibbald B et al. Congenital anomalies ascertained by two record systems run in parallel in the Canadian province of Alberta. *Canadian Journal of Public Health-Revue Canadienne de Sante Publique* 2000; 91(3):193-196.
25. Zollinger TW, Przybylski MJ, Gamache RE. Reliability of Indiana birth certificate data compared to medical records. *Ann Epidemiol* 2006; 16(1):1-10.

**Table 1 – Characteristics of hospitals according to SINASC data, live-births, 2004.**

	<b>HOSP1</b>	<b>HOSP2</b>	<b>HOSP3</b>	<b>HOSP4</b>	<b>HOSP5</b>	<b>HOSP6</b>	<b>HOSP7</b>	<b>HOSP8</b>
City	João Pessoa	Joinville	Florianópolis	Campinas	Belo Horizonte	Salvador	Florianópolis	São Paulo
Brazilian Geographic Region	NE	S	S	SE	SE	NE	S	SE
Live births per year	7,138	6,126	3,900	2,823	2,682	2,391	1,476	1,409
Coverage of Births (%)	38.3	73.3	54.4	14.6	5.7	6.1	20.1	0.7

NE: Northeast, S: South, SE: Southeast

**Table 2- Live-births characteristics and distribution of reported and unreported birth defect cases in the hospitals, 2004**

	HOSP1	HOSP2	HOSP3	HOSP4	HOSP5	HOSP6	HOSP7	HOSP8	TOTAL
<b>Live-births Characteristics</b>									
Mean Maternal age (sd)	23.5 (5.9)	25.3 (6.5)	26.2 (6.51)	25.6 (6.6)	26.1 (6.8)	25.3 (6.1)	25.2 (6.2)	28.9 (7.4)	NA
Mean Birth weight (g)	3,082.2	3,186.0	3,226.6	3,019.1	2,898.6	3,200.0	3,155.0	3,122.9	NA
Standard deviation	616.6	559.3	572.4	706.2	655.0	540.1	630.1	583.4	
Gestational age < 37 weeks (%)	10.4	8.8	7.4	14.5	19.7	5.8	11.3	11.8	NA
Twin births (%)	2.7	1.5	2.6	3.6	3.9	1.6	2.7	3.6	NA
1st minute Apgar Score <7 (%)	7.8	9.4	7.7	13.3	14.9	6.6*	8.4	13.3	NA
5th minute Apgar Score <7 (%)	1.9	1.6	1.2	2.0	2.5	0.8*	2.0	1.6	NA
Birth defects - ECLAMC (%)	306 (4.3)	101 (1.6)	125 (3.2)	160 (5.7)	215 (7.9)	114 (4.8)	44 (2.9)	45 (3.2)	NA
Birth defects - SINASC (%)	192 (2.7)	51 (0.8)	67 (1.7)	91 (3.2)	143 (5.3)	13 (0.5)	16 (1.1)	12 (0.9)	NA
<b>ECLAMC BD cases</b>									
Severe N (%)	230 (75.2)	54 (53.5)	96 (77.0)	121 (75.6)	168 (78.1)	71 (62.3)	34 (77.3)	26 (57.8)	793 (71.4)
Mild N (%)	76 (24.8)	47 (46.5)	29 (23.0)	39 (24.4)	47 (21.9)	43 (37.7)	10 (22.7)	19 (42.2)	317 (28.6)
Total ECLAMC cases N	306	101	125	160	215	114	44	45	1,110
<b>SINASC BD cases</b>									
Severe N (%)	140 (72.9)	37 (72.5)	56 (83.6)	77 (84.6)	123 (86.0)	7 (53.9)	15 (93.8)	7 (58.3)	462 (79.0)
Mild N (%)	52 (27.1)	14 (27.5)	11 (16.4)	14 (15.4)	20 (14.0)	6 (46.1)	1 (6.2)	5 (41.7)	123 (21.0)
Total SINASC cases N	192	51	67	91	143	13	16	12	585
<b>SINASC Unreported BD cases</b>									
Severe N (% Severe)	90 (39.1)	17 (31.5)	40 (41.6)	44 (36.4)	45 (26.8)	64 (90.1)	19 (55.9)	19 (73.1)	338 (64.4)
Mild N (% Mild)	24 (31.6)	33 (70.2)	18 (62.1)	25 (64.1)	27 (57.4)	37 (86.0)	9 (90.0)	14 (80.8)	187 (35.6)
Total Unreported cases	114	50	58	69	72	101	28	33	525
P-value	0.238	<0.001	0.054	0.002	<0.001	0.505	0.049	0.964	

\* 63% missing information

NA: not applicable

BD: birth defects

S: Severe, M: Mild

**Table 3- SINASC validity and birth defect diagnostic concordance using ECLAMC as reference, 2004.**

	<b>HOSP1</b>	<b>HOSP2</b>	<b>HOSP3</b>	<b>HOSP4</b>	<b>HOSP5</b>	<b>HOSP6</b>	<b>HOSP7</b>	<b>HOSP8</b>
	(CI 95%)	(CI 95%)	(CI 95%)	(CI 95%)	(CI 95%)	(CI 95%)	(CI 95%)	(CI 95%)
<b>SINASC Validity</b>								
Sensitivity	62.7 (57.2-68.0)	50.5 (40.8-60.2)	53.6 (44.8-62.2)	56.9 (49.1-64.4)	66.5 (60.0-72.6)	11.4 (6.5-18.3)	36.4 (23.2-51.2)	26.7 (15.3-40.9)
Specificity	99.4 (99.1-99.5)	99.5 (99.3-99.7)	99.8 (99.5-99.9)	99.9 (99.6-99.9)	99.3 (98.9-99.6)	99.9 (99.7-100.0)	99.7 (99.3-99.9)	100.0 (99.8-100.0)
PPV	81.7 (76.6-85.9)	63.7 (53.8-72.6)	88.2 (79.1-93.6)	96.8 (90.7-98.9)	89.9 (84.2-93.5)	92.9 (63.3-99.0)	80.0 (57.6-91.8)	100.0 (100.0)
NPV	98.4 (98.0-98.6)	99.2 (98.9-99.4)	98.5 (98.1-98.9)	97.5 (96.9-98.1)	97.2 (96.5-97.8)	95.7 (94.9-96.6)	98.1 (97.4-98.8)	97.6 (96.8-98.4)
<b>% BD Diagnostic Concordance</b>								
ICD-10 3 digits	91.6 (87.8-95.6)	98.0 (90.7-99.9)	100.0 (95.6-100)	92.3 (86.8-97.8)	83.9 (77.9-89.9)	100.0 (79.4-100.0)	100.0 (82.9-100.0)	100.0 (77.9-100.0)
ICD-10 4 digits	45.8 (38.8-52.9)	70.6 (58.1-83.1)	73.1 (62.5-83.7)	82.6 (75.9-91.1)	47.6 (39.4-55.7)	61.5 (34.1-84.3)	68.7 (43.7-87.5)	42.0 (17.2-69.8)

CI: Confidence Interval

PPV: Positive Predictive Value

NPV: Negative Predictive Value

BD: Birth Defects

ICD-10: International Classification of Diseases – 10<sup>th</sup> Revision



**Table 4 –Sensitivity of birth certificate for reporting selected birth defects compared with ECLAMC, 2004**

Birth Defect	HOSP1		HOSP2		HOSP3		HOSP4	
	S (%)	Sp, %	S (%)	Sp, %	S (%)	Sp, %	S (%)	Sp, %
Hydrocephaly	4/6 (66.7)	100.0	2/3 (66.7)	100.0	5/7 (71.4)	100.0	9/13 (69.2)	100.0
CI 95%	26.2-93.9	99.9-100.0	13.2-98.3	99.9-100.0	33.0-94.9	99.9-100.0	41.3-89.4	99.9-100.0
Spina bifida	9/10 (90.0)	100.0	3/3 (100.0)	100.0	7/8 (87.5)	100.0	7/7 (100.0)	100.0
CI 95%	59.6-99.5	99.9-100.0	36.8-100.0	99.9-100.0	52.0-99.4	99.9-100.0	65.2-100.0	99.9-100.0
Cleft lip/palate	9/10 (90.0)	100.0	12/13 (92.3)	100.0	7/7 (100.0)	100.0	4/7 (57.1)	100.0
CI 95%	59.6-99.5	99.9-100.0	67.5-99.6	99.9-100.0	65.2-100.0	99.9-100.0	21.6-87.7	99.9-100.0
Preauricular tag	9/11 (81.8)	100.0	3/19 (15.8)	100.0	3/8 (37.5)	100.0	3/9 (33.3)	100.0
CI 95%	51.7-96.8	99.9-100.0	4.2-37.2	99.9-100.0	10.6-72.2	99.9-100.0	14.7-85.3	99.9-100.0
Esophagus atresia	-	-	0/1 (0.0)	100.0	1/1 (100.0)	100.0	1/2 (50.0)	100.0
CI 95%	-	-	-	99.9-100.0	5.0-100.0	99.9-100.0	2.5-97.5	99.9-100.0
CHD	10/35 (28.6)	100.0	0/2 (0.0)	100.0	6/28 (21.4)	100.0	2/5 (40.0)	100.0
CI 95%	15.5-45.0	99.9-100.0	-	99.9-100.0	9.2-39.3	99.9-100.0	7.3-81.7	99.9-100.0
Omphalocele	3/4 (75.0)	100.0	1/1 (100.0)	100.0	1/1 (100.0)	100.0	5/5 (100.0)	100.0
CI 95%	24.2-98.7	99.9-100.0	5.0-100.0	99.9-100.0	5.0-100.0	99.9-100.0	54.9-100.0	99.9-100.0
Gastroschisis	1/1 (100.0)	100.0	1/1 (100.0)	99.9	4/4 (100.0)	100.0	7/8 (87.5)	100.0
CI 95%	5.0-100.0	99.9-100.0	5.0-100.0	99.9-100.0	47.3-100.0	99.9-100.0	52.0-99.4	99.9-100.0
Clubfoot	50/90 (55.5)	99.8	5/7 (71.4)	99.9	2/4 (50.0)	100.0	5/7 (71.4)	100.0
CI 95%	45.2-65.6	99.7-99.9	33.0-94.9	99.9-100.0	9.4-90.6	99.9-100.0	33.0-94.9	99.9-100.0
Postaxial polydactyly	25/33 (75.8)	100.0	4/8 (50.0)	100.0	6/10 (60.0)	100.0	9/16 (56.2)	100.0
CI 95%	59.1-88.1	99.9-100.0	18.4-81.6	99.9-100.0	29.1-85.8	99.9-100.0	31.9-78.5	99.9-100.0
Down Syndrome	4/6 (66.7)	100.0	4/6 (66.7)	100.0	3/5 (60.0)	100.0	2/7 (28.6)	100.0
CI 95%	26.2-94.0	99.9-100.0	26.2-93.9	99.9-100.0	18.2-92.6	99.9-100.0	5.1-67.0	99.9-100.0

CI: Confidence Interval

S: Sensitivity

Sp: Specificity

CHD: Congenital Heart Disease

**Table 4 –Sensitivity of birth certificate for reporting selected birth defects compared with ECLAMC, 2004 (continued)**

Birth Defect	HOSP5		HOSP6		HOSP7		HOSP8	
	S (%)	Sp, %	S (%)	Sp, %	S (%)	Sp, %	S (%)	Sp, %
Hydrocephaly	8/8 (100.0)	100.0	1/1 (100.0)	100.0	0/1 (0.0)	100.0	-	100.0
CI 95%	68.8-100.0	99.7-100.0	5.0-100.0	99.9-100.0	-	99.9-100.0	-	99.9-100.0
Spina bifida	13/13(100.0)	100.0	-	-	3/3 (100.0)	100.0	-	100.0
CI 95%	79.4-100.0	99.9-100.0	-	-	36.8-100.0	99.9-100.0	-	99.9-100.0
Cleft lip/palate	9/11 (81.8)	100.0	-	-	-	100.0	0/1 (0.0)	100.0
CI 95%	51.7-96.8	99.9-100.0	-	-	-	99.9-100.0	-	99.9-100.0
Preauricular tag	2/9 (22.2)	100.0	0/5 (0.0)	100.0	0/1 (0.0)	100.0	0/4 (0.0)	100.0
CI 95%	3.9-56.2	99.9-100.0	-	99.9-100.0	-	99.9-100.0	-	99.9-100.0
Esophagus atresia	3/3 (100.0)	100.0	-	-	-	100.0	-	100.0
CI 95%	36.8-100.0	99.9-100.0	-	-	-	99.9-100.0	-	99.9-100.0
CHD	3/11 (27.2)	100.0	0/1 (0.0)	100.0	1/8 (12.5)	100.0	0/9 (0.0)	100.0
CI 95%	7.4-57.8	99.9-100.0	-	99.9-100.0	6.2-48.0	99.9-100.0	-	99.9-100.0
Omphalocele	2/3 (66.7)	100.0	-	-	-	100.0	-	100.0
CI 95%	13.2-98.3	99.9-100.0	-	-	-	99.9-100.0	-	99.9-100.0
Gastroschisis	5/5 (100.0)	100.0	-	-	2/2 (100.0)	100.0	1/1 (100.0)	100.0
CI 95%	54.9-100.0	99.9-100.0	-	-	22.4-100.0	99.9-100.0	5.0-100.0	99.9-100.0
Clubfoot	4/9 (44.4)	99.8	3/39 (7.7)	99.9	0/4 (0.0)	100.0	2/2 (100.0)	100.0
CI 95%	16.0-75.9	99.7-99.9	2.0-19.5	99.9-100.0	-	99.9-100.0	22.4-100.0	99.9-100.0
Postaxial polydactyly	13/19 (68.4)	100.0	4/9 (44.4)	100.0	-	100.0	5/9 (55.5)	100.0
CI 95%	45.5-86.1	99.9-100.0	16.0-75.9	99.9-100.0	-	99.9-100.0	24.0-83.9	99.9-100.0
Down Syndrome	6/8 (75.0)	100.0	0/7 (0.0)	100.0	0/1 (0.0)	100.0	2/6 (33.3)	100.0
CI 95%	38.8-95.6	99.9-100.0	-	99.9-100.0	-	99.9-100.0	6.0-73.8	99.9-100.0

CI: Confidence Interval

S: Sensitivity

Sp: Specificity

CHD: Congenital Heart Disease

**Table 5 – Reliability of birth defects coding by SINASC, 2004.**

	<b>HOSP1</b>	<b>HOSP2</b>	<b>HOSP4</b>	<b>HOSP5</b>	<b>HOSP6</b>	<b>HOSP8</b>
BC coded at hospital	Yes	No	No	No	No	Yes
Total BD coded	336	84	92	156	11	11
Observed Agreement						
Three-digit ICD-10 (CI 95%)	0.68 (0.63-0.73)	0.71 (0.62-0.81)	0.76 (0.67-0.85)	0.80 (0.74-0.86)	0.64 (0.34-0.87)	1.00 (0.76-1.00)
Four-digit ICD-10 (CI 95%)	0.53 (0.48-0.58)	0.54 (0.43-0.64)	0.61 (0.51-0.71)	0.62 (0.55-0.70)	0.45 (0.19-0.74.1)	0.81 (0.52-0.97)
Kappa						
Three-digit ICD-10 (CI 95%)	0.61 (0.59-0.63)	0.70 (0.67-0.72)	0.75 (0.72-0.77)	0.79 (0.78-0.81)	0.63 (0.60-0.66)	1.00
Four-digit ICD-10 (CI 95%)	0.51 (0.50-0.52)	0.52 (0.50-0.54)	0.60 (0.58-0.61)	0.61 (0.60-0.63)	0.41 (0.33-0.49)	0.78 (0.64-0.92)

\*HOSP3 and HOSP7 did not had their birth certificates coded by the MDOH.

BC: Birth Certificate

ICD-10: International Classification of Diseases – 10<sup>th</sup> Revision

CI: Confidence Interval

**Qualidade da notificação de anomalias congênitas pelo SINASC: estudo comparativo nos anos 2004 e 2007**

**Birth defects quality reporting by the Brazilian Birth Certificate: comparative study in 2004 and 2007**

Daniela Varela Luquetti; Rosalina Jorge Koifman

Programa de Saúde Pública e Meio Ambiente

Escola Nacional de Saúde Pública, FundaçãoOswaldo Cruz

Rua Leopoldo Bulhões, 1480, Manguinhos, Rio de Janeiro, RJ, Brazil, 21041-210.

Correspondência: Daniela Varela Luquetti - Rua Leopoldo Bulhões, 1480, 8º andar, Sala 817, Manguinhos, Rio de Janeiro, RJ, Brazil, 21041-210.

E-mail: luquetti@hotmail.com

## Resumo

O objetivo deste estudo foi comparar a cobertura e validade dos diagnósticos de anomalias congênitas do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), campo 34, em 2004 e 2007 em oito hospitais distribuídos em sete municípios, de cinco estados do Brasil, em um total de 27.945 nascidos vivos em 2004 e 25.905 em 2007. Além disso, investigar e descrever as intervenções realizadas pelos hospitais e gestores do SINASC para melhorar a qualidade dos dados desse campo. Para a análise da validade de critério dos diagnósticos de anomalias congênitas foi utilizado como padrão-ouro o banco de dados do Estudo Colaborativo Latino Americano (ECLAMC). A descrição das intervenções foi obtida por meio de correio eletrônico. Em 2004, pelo menos 40% dos casos de anomalias congênitas eram subnotificados, esta situação não foi modificada em 2007. Observou-se um aumento significativo na sensibilidade somente em um hospital, de 56,9 (IC 95%: 49,1-64,4) para 96,8 (IC 95%: 92,6-99,0). Em dois hospitais houve uma diminuição significativa da sensibilidade, de 62,7 (IC 95%: 49,1-64,4) para 41,7 (IC 95%: 49,1-64,4) e de 66,5 (IC 95%: 60,0-72,6) para 32,2 (IC 95%: 26,2-38,2). Os valores preditivos positivo e negativo e especificidade permaneceram com valores acima de 80% para a maioria das unidades. Apenas duas Secretarias Municipais de Saúde (SMS) e quatro hospitais fizeram algum tipo de intervenção direcionada a melhoria do campo 34. Nos hospitais foram feitas principalmente ações de sensibilização dos responsáveis pelo preenchimento e mudanças do momento e dos profissionais envolvidos no mesmo. Somente uma SMS realizou atividades de capacitação dos profissionais envolvidos com o campo 34. Os resultados apontam para a necessidade urgente de se investir na qualidade da informação sobre anomalias congênitas no SINASC. Conclui-se que os dados sobre anomalias congênitas do SINASC ainda devem ser utilizados com cautela para estudos epidemiológicos destas condições.

**Palavras-chave:** anomalias congênitas, declaração de nascido vivo, SINASC, validade.

## Abstract

The aim of this study was to compare the case ascertainment and validity of birth defects cases in the Brazilian Birth Certificate, in 2004 and 2007, in eight distributes in seven municipalities, in a total of 27,945 live-births in 2004 and 25,905 in 2007. Besides, to

investigate and describe the interventions performed by the hospitals and health managers to improve the quality of this field. For the validity analysis of the birth defects diagnosis, the database from the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC) was used as the gold-standard. The description of the interventions was obtained by email. In 2004, at least 40% of the birth defects cases were unreported; this situation did not change in 2007. We observed a significant increase in the sensitivity only in one hospital, from 56.9 (CI 95%: 49.1-64.4) to 96.8 (CI 95%: 92.6-99.0). In two hospitals, there was a significant decrease in the sensitivity, from 62.7 (CI 95%: 49.1-64.4) to 41.7 (CI 95%: 49.1-64.4) and from 66.5 (CI 95%: 60.0-72.6) to 32.2 (CI 95%: 26.2-38.2). The predictive positive and negative values and specificity remained above 80% for the majority of hospitals. Only two Municipal Department of Health (MDOH) and four hospitals did some intervention for birth defects reporting improvement. In the hospitals, changes in the timing of birth certificate filling and in the health professional in charge were the main interventions. Only one MDOH performed training courses with the health professionals. The results indicate the urging necessity of investments in the birth defects information quality in the birth certificate. We conclude that the birth defects data in the birth certificate should be used with caution for epidemiologic studies of these conditions.

**Key-words:** birth defects, birth certificate, validity

## **Introdução**

O objetivo de avaliar a qualidade de dados dos sistemas de informação é fornecer elementos sobre a acurácia das medidas e indicadores gerados por estes sistemas. A avaliação da completude, validade e confiabilidade deve ser realizada periodicamente para assegurar aos gestores da saúde que as decisões tomadas estejam baseadas em informação de qualidade.<sup>1</sup> O Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) foi implementado em 1990 sendo que foi acrescentado, a partir de 1999, um novo campo (campo 34), que possibilita a notificação das anomalias congênicas. Até o ano de 2006, apesar de existir espaço na declaração de nascido vivo para a descrição detalhada das anomalias congênicas, apenas um código de anomalia podia ser digitado na informatização do banco de dados. A partir de então, todos os diagnósticos de anomalias congênicas descritas puderam ser codificadas e digitadas no SINASC. Este sistema de informação

possui características únicas, as quais poucos países no mundo dispõem, tais como, cobertura nacional, sistema eletrônico de envio de dados e disponibilidade de informação desagregada.

Com o SINASC constitui-se a oportunidade da implementação de um programa nacional de vigilância epidemiológica de anomalias congênicas com o objetivo de monitorizar a prevalência destas condições, conduzir estudos de fatores de risco, monitorizar exposição a teratógenos e planejar programas de prevenção e tratamento de anomalias congênicas. A partir da implementação do SINASC, o Brasil dispõe de um sistema de informação para tal programa. No entanto, a qualidade dos dados ainda não foi avaliada de maneira abrangente, pelo que, as informações geradas ainda apresentam limitações para seu uso.

Este estudo faz parte de um projeto de avaliação da qualidade das informações do SINASC em relação às anomalias congênicas. Em uma primeira etapa, avaliamos oito hospitais localizados em sete municípios brasileiros para o ano de 2004<sup>8:9</sup>. Esta segunda etapa do projeto teve como objetivo a comparação entre os anos de 2004 e 2007 para avaliar a evolução da notificação das anomalias congênicas no SINASC. Além disso, foram descritas as intervenções realizadas pelos hospitais selecionados e pelas respectivas secretarias municipais e o Ministério da Saúde em relação à melhoria da qualidade deste campo.

### **Material e Métodos**

Foram utilizadas as informações contidas no banco de dados do SINASC que se referiam aos nascidos vivos, por ocorrência, nos anos 2004 e 2007, em oito hospitais dos municípios de João Pessoa, Salvador, São Paulo, Campinas, Belo Horizonte, Florianópolis e Joinville, num total de 27.945 nascidos vivos em 2004 e 25.905 em 2007.

Para a avaliação da notificação de recém-nascidos com anomalias congênicas pelo SINASC, utilizaram-se as informações contidas no banco de dados do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênicas (ECLAMC) nos mesmos hospitais e anos. O ECLAMC é um programa de pesquisa de fatores de risco e etiologia das anomalias congênicas, de base hospitalar, com busca ativa de casos de anomalias congênicas. Os dados são coletados por profissionais capacitados guiados por um manual de procedimentos.<sup>2</sup>

O conjunto dos casos de anomalias congênicas notificados pelo SINASC foi selecionado e pareado ao conjunto de casos do ECLAMC. O pareamento não foi possível em 11 casos, por inexistência dos mesmos na base do SINASC, sendo excluídos da análise.

As variáveis utilizadas para o pareamento foram: nome da mãe, peso ao nascimento e idade materna. Caso notificado foi definido como todo recém-nascido com o campo de anomalia congênita codificada como “sim” pelo SINASC. Os casos com anomalias menores de pouca importância clínica, tais como nevos, orelhas displásicas e fístulas pré-auriculares, foram excluídos da análise. Um dos hospitais, HOSP8, não participou do ECLAMC em 2007 e, portanto, foi excluído da análise da comparação da validade de critério de diagnóstico.

As prevalências pelo ECLAMC e SINASC em 2004 e 2007, para cada hospital, foram avaliadas pelo intervalo de confiança (95%) da diferença das proporções.

A sensibilidade, especificidade, valores preditivos positivo e negativo foram calculados para o conjunto de casos de anomalias congênitas pareados entre o SINASC e ECLAMC. Sensibilidade foi definida como a proporção de casos de anomalias congênitas detectados pelo ECLAMC que foram notificados pelo SINASC; valor preditivo positivo como a proporção de casos identificados pelo SINASC também identificados pelo ECLAMC como casos de anomalias congênitas; especificidade como a proporção de casos que o ECLAMC notificou como não tendo anomalia congênita que também foram notificados pelo SINASC como não tendo anomalia congênita e valor preditivo negativo como a proporção de casos nos quais o SINASC indicava que não havia anomalia congênita que também foram identificados pelo ECLAMC como sem anomalias congênitas. A validade de critério do SINASC para o diagnóstico de anomalias congênitas foi comparada, para cada hospital, para os anos 2004 e 2007, pelos intervalos de confiança (95%).

Para a descrição das intervenções realizadas em relação à notificação das anomalias congênitas pelo SINASC, um correio eletrônico foi enviado para todos os responsáveis pelo ECLAMC nos hospitais selecionados e para os responsáveis pelo SINASC nas suas respectivas secretarias municipais (SMS). O responsável pelo SINASC no Ministério da Saúde (MS) também foi contatado. O correio eletrônico indagava sobre qualquer intervenção (mudanças no preenchimento ou fluxo de informação, reuniões, cursos de capacitação, portarias, elaboração de manuais) realizada no período de janeiro de 2005 a dezembro de 2007.

## **Resultados**

Nos hospitais avaliados foi observada uma variação da prevalência das anomalias congênitas entre 2004 e 2007, segundo o ECLAMC. No entanto, somente em dois hospitais



essas mudanças foram significativas, no HOSP1 de 4,3% para 5,6% (IC 95% da diferença das proporções: 0,005-0,021) e no HOSP7 de 3,0% para 1,6% (IC 95% da diferença das proporções: 0,002-0,025). Pelo SINASC houve uma diminuição significativa da prevalência de anomalias congênitas no HOSP5 de 5,3% para 2,7% (IC 95% da diferença das proporções: 0,015-0,037) e um aumento nos HOSP4 de 3,2% para 4,5% (IC 95% da diferença das proporções: 0,003-0,024) e HOSP8 de 0,9% para 4,3% (IC 95% da diferença das proporções: 0,020-0,048) (Tabela 1).

Dos sete hospitais em que foi calculada a validade de critério observou-se um aumento na sensibilidade nos HOSP2, HOSP3, HOSP4 e HOSP6 entre 2004 e 2007, sendo este aumento significativo somente no HOSP4, de 56,9 (IC 95%: 49,1-64,4) para 96,8 (IC 95%: 92,6-99,0). Nos HOSP1, HOSP5 e HOSP7, houve uma diminuição da sensibilidade, sendo esta significativa somente para os HOSP1, de 62,7 (IC 95%: 57,2-68,0) para 41,7 (IC 95%: 36,4-47,0) e HOSP5, de 66,5 (IC 95%: 60,0-72,6) para 32,2 (IC 95%: 26,2-38,2). Os valores preditivos positivo e negativo e especificidade permaneceram com valores semelhantes para todas as unidades (Tabela 1).

Todos os gestores do SINASC e profissionais dos hospitais participantes do ECLAMC responderam ao correio eletrônico, exceto pela SMS de Florianópolis. Foram realizadas intervenções em quatro hospitais. Reuniões de conscientização sobre vigilância epidemiológica em anomalias congênitas foram realizadas em todos estes hospitais. Intervenções no fluxo de informação ocorreram em dois hospitais, incluindo mudança de local e momento do preenchimento da declaração de nascido vivo; o preenchimento passou a ser executado no alojamento conjunto ou unidade neonatal ao invés do centro obstétrico. Outra intervenção realizada foi em relação ao profissional responsável pelo preenchimento da declaração de nascido vivo; no HOSP6 o preenchimento foi restringido a três profissionais de saúde e no HOSP8 a supervisão do preenchimento do campo referente a anomalias congênitas foi designada a um pediatra (Tabela 2).

As SMS de São Paulo e Campinas fizeram intervenções especificamente direcionadas ao campo 34. Ambas SMS conduziram reuniões de conscientização sobre vigilância epidemiológica em anomalias congênitas nos principais hospitais de seus respectivos municípios. A SMS de São Paulo realizou atividades de capacitação com os todos os profissionais envolvidos na coleta, codificação e digitação da informação assim como cursos sobre diagnóstico e codificação de anomalias congênitas e sobre a entrada da informação no banco de dados. A SMS de Campinas passou a utilizar, desde 2006, o banco

de dados ECLAMC do hospital deste município como fonte de dados para complementar o banco de dados SINASC em relação a anomalias congênicas (Tabela 3).

Em 2006, o Ministério da Saúde em colaboração com o Ministério da Ciência e Tecnologia, por intermédio do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico abriram o edital MCT-CNPq/ MS-SCTIE-DECIT – N° 21/2006. O objetivo do edital foi fomentar a pesquisa sobre Genética Clínica através do apoio a projetos de pesquisa que dessem subsídios para a formulação, implementação e avaliação de ações públicas voltadas para a Atenção em Genética Clínica no SUS. Dos 14 projetos aprovados neste edital, um deles era relacionado à temática “Anomalias Congênicas”, com a linha de pesquisa: “Avaliação da qualidade do preenchimento do campo 34 da DN e ações que possam melhorar o instrumento”. Este projeto encontra-se ainda em fase de execução.

No início de 2007 o Ministério da Saúde realizou um seminário com gestores do SINASC de algumas SES e SMS, membros do ECLAMC e especialistas em codificação para discutir iniciativas de aprimoramento do preenchimento do campo 34 na declaração de nascido vivo.

O Ministério da Saúde não determinou novos procedimentos ou aprovou resoluções ou portarias em relação à notificação das anomalias congênicas pelo SINASC desde sua implementação no ano 1999.

### **Discussão**

O SINASC apresentava em 2004 baixa sensibilidade em relação à informação sobre anomalias congênicas, com pelo menos 40% de subnotificação dos casos de anomalias congênicas, tanto das maiores quanto das menores. Esperava-se que esta situação melhorasse ao longo do tempo e que intervenções visando uma melhora na qualidade das informações sobre anomalias congênicas fossem realizadas pelos gestores deste sistema. No entanto, pela análise verifica-se que após sete anos de implementação do campo sobre anomalias congênicas no SINASC, o perfil de notificação não melhorou significativamente entre os anos de 2004 e 2007. Além disso, poucas intervenções ocorreram visando melhorar este campo.

Ao contrário do esperado, em dois hospitais houve uma maior subnotificação. No HOSP1 e no HOSP5 a sensibilidade teve uma redução em mais de 40%. Em três dos quatro hospitais onde foram realizadas intervenções houve certa melhora na notificação, no entanto, a subnotificação ainda ocorre em pelo menos 40% dos casos, exceto no HOSP4. Neste, não foi possível determinar se a melhora ocorreu somente pelo compartilhamento do

banco de dados do ECLAMC com o SINASC, ou se houve uma melhora na notificação pela equipe do hospital. Estes resultados evidenciaram que o SINASC manteve uma elevada especificidade e valores preditivos positivo e negativo, mas apresenta persistência da baixa sensibilidade, em alguns casos agravada, na notificação das anomalias congênitas. Também foi identificado em 2004 baixa confiabilidade da codificação destas condições, porém este aspecto não foi o objetivo do presente estudo, mas considerando que não foram realizadas intervenções para este fim acreditamos que a situação permanece a mesma.

Medidas para melhora da notificação destas condições foram tomadas em poucos locais; somente duas SMS e quatro hospitais realizaram intervenções. Em São Paulo, apesar de não ser possível avaliar a validade de diagnóstico no hospital, o aumento da prevalência em mais de 300% sugere que as ações de sensibilização e capacitação tomadas pelo hospital e SMS tiveram impacto significativo na notificação das anomalias congênitas. Ainda assim, com exceção deste município, as demais SMS e hospitais realizaram intervenções que não envolveram o principal fator necessário para mudanças neste sistema de informação, ou seja, a capacitação de todos os profissionais envolvidos no processo da coleta e armazenamento dos diagnósticos de anomalias congênitas (diagnóstico, preenchimento e codificação da declaração de nascido vivo).

A colaboração da SMS Campinas com o ECLAMC caminha na desejada direção da vigilância epidemiológica com múltiplas fontes de dados. Porém, como o compartilhamento do banco de dados não modifica a coleta da informação no hospital, devem ser priorizadas ações no hospital que sensibilizem e capacitem os profissionais responsáveis pelo preenchimento da DN na notificação das anomalias congênitas. Além disso, o ECLAMC é um projeto de pesquisa colaborativo não-institucional e, portanto, a participação de um hospital não é permanente.

Em outros países, instrumentos semelhantes à declaração de nascido vivo, como o “*birth certificate*”, nos EUA, e “*live-birth notification*” na Europa, são utilizados como fonte de dados para programas de vigilância epidemiológica em anomalias congênitas. No entanto, existem poucos estudos publicados que avaliem intervenções específicas para aperfeiçoar a notificação das anomalias congênitas neste instrumento. Os estudos norte-americanos que avaliaram a introdução do uso de lista pré-determinada de anomalias congênitas no *birth certificate* não encontraram melhora significativa na sensibilidade para detectar anomalias congênitas.<sup>5;12;14</sup> Minton et al<sup>11</sup> relataram o aumento na sensibilidade do *birth certificate* na notificação de anomalias congênitas após três intervenções realizadas

simultaneamente: a transferência da responsabilidade de notificar as anomalias congênitas do obstetra para o pediatra, a criação de um formulário específico para anomalias congênitas no prontuário do recém-nascido e a designação de apenas um profissional por hospital capacitado para revisão do prontuário e preenchimento desta variável no *birth certificate*. No entanto, Hemminki et al<sup>7</sup> referem piora na notificação das anomalias congênitas na Finlândia, após a criação de formulários específicos e da transferência de responsabilidade do preenchimento de técnicos administrativos para médicos. Os autores deste estudo sugerem que o formulário adicional aumentou a carga de trabalho dos médicos, além disso, estes profissionais tendem a julgar clinicamente quais anomalias deveriam ser ou não notificadas, o que levou a uma diminuição da notificação. Estes estudos mostram que as mesmas intervenções podem ter efeitos diversos dependendo do local, e destacam o papel da capacitação do profissional envolvido no processo de notificação na melhora deste processo.

A qualidade dos dados em vigilância epidemiológica é influenciada principalmente pela clareza dos formulários, a qualidade da capacitação e supervisão dos profissionais que preenchem estes formulários e o cuidado no manejo dos dados.<sup>1</sup> A declaração de nascido vivo é clara na sua pergunta: “Detectada alguma malformação congênita e/ou anomalia cromossômica?” Além disso, a pergunta aberta, sem um grupo de anomalias previamente determinadas, permite a notificação de qualquer tipo de condição, evitando que anomalias pouco comuns não sejam notificadas. No entanto, o manual de preenchimento da DN<sup>6</sup> não estabelece nenhuma definição de “malformação congênita”. Os responsáveis pelo preenchimento podem ter dúvidas se, por exemplo, anomalias menores ou erros inatos do metabolismo devem ser incluídos e isto pode levar a subnotificação. O MS deve definir no manual o que é considerado malformação congênita, determinando, por exemplo, que todas as anormalidades devem ser notificadas, tanto maiores quanto menores, e especificando normas para diagnósticos que geralmente geram dúvidas, tais como, quando considerar criptorquidia ou persistência do canal arterial como uma anomalia congênita.

Uma outra questão é em relação a capacitação dos profissionais, tanto dos médicos responsáveis pelo diagnóstico e descrição das anomalias, como dos responsáveis pela transcrição deste diagnóstico para a DN (realizado pelo próprio médico ou por outro profissional). As anomalias congênitas estão presentes em aproximadamente 2% dos nascidos vivos, esta proporção, no entanto, reúne vários tipos distintos de anomalias e com diferentes níveis de gravidade o que leva a situação de que individualmente, cada anomalia

congênita seja um evento raro implicando em dificuldade na capacitação do seu reconhecimento e descrição.<sup>3;10</sup> Os médicos nem sempre estão capacitados para o diagnóstico clínico e, principalmente a descrição destas condições. Além disso, os responsáveis pelo preenchimento não são capacitados para reconhecer estes casos na revisão do prontuário para que assim possam também fazer a notificação. Neste sentido, os cursos de capacitação e a publicação, em 2008, pela SMS-SP do “Manual de Anomalias Congênicas”<sup>13</sup> são iniciativas que poderiam ser adotadas por outras SMS.

Por outro lado, a falta de mecanismos de controle da qualidade desta informação no hospital e na SMS, a ausência de divulgação sobre a importância da vigilância epidemiológica em anomalias congênicas para sensibilizar todos os profissionais envolvidos no processo, perpetuam a subnotificação comprometendo a qualidade destes dados.

Aproximadamente 3 milhões de nascimentos ocorrem ao ano no Brasil<sup>4</sup>, estima-se que ao menos 60.000 recém-nascidos são portadores de anomalias congênicas. A caracterização destas crianças, da prevalência dos diferentes tipos de anomalias congênicas e a distribuição destas pelo território nacional, são informações de importância para o planejamento e implementação de programas que atendam as demandas dos portadores destas condições e de suas famílias. Portanto, a criação, pelo Ministério da Saúde, de um programa nacional de vigilância epidemiológica em anomalias congênicas capaz de fornecer estes indicadores de forma acurada é uma necessidade para o planejamento de políticas de saúde, principalmente para a saúde infantil. A base de dados do SINASC constitui a fonte principal de dados para o desenvolvimento deste programa.

O programa de vigilância epidemiológica em anomalias congênicas primeiramente deve definir os objetivos da vigilância epidemiológica em anomalias congênicas no Brasil, para então definir quais condições serão consideradas como caso a ser notificado. Por exemplo, se o objetivo for somente atenção a saúde de portadores de anomalias congênicas graves, somente estas anomalias deverão ser notificadas. Se os objetivos forem mais amplos incluindo estudos clínicos e epidemiológicos de anomalias congênicas e/ou identificação de exposição a teratógenos, a definição deve incluir todo e qualquer tipo de anomalia. Além disso, deve ser definida a cobertura do programa, isto é, se além dos nascidos vivos os óbitos fetais serão incluídos e se a cobertura deve ser expandida até o primeiro ano de vida usando outros sistemas de informação agregados. Diretrizes para a capacitação dos profissionais da saúde e também dos profissionais dos sistemas de informação também devem ser discutidas e definidas, assim como métodos de análise, uso

e divulgação das informações coletadas. Pelo exposto fica clara a necessidade de que o programa tenha um painel de profissionais experientes em sistemas de informação, vigilância epidemiológica e em anomalias congênitas, assim como, indivíduos e familiares portadores de anomalias congênitas. O Brasil ainda dispõe da experiência do ECLAMC, que há mais de 40 anos realiza estudos em anomalias congênitas na América Latina.

Este projeto avaliou a qualidade dos dados sobre anomalias congênitas no SINASC em dois períodos, 2004 e 2007. Conclui-se que este sistema de informação em saúde apresenta baixa sensibilidade e confiabilidade, quantificada neste estudo, mas previamente suspeita pelas baixas prevalências reportadas pelo SINASC em comparação as prevalências esperadas. Ainda assim, a expectativa de que ações seriam tomadas pelos gestores de saúde para a melhoria da qualidade deste campo não se realizou. Os resultados apontam para a necessidade urgente de se investir na qualidade da informação, tanto no preenchimento da DN, como na codificação, como medida indispensável para avançar no compromisso com a melhoria da qualidade do SINASC e na implementação de um programa nacional de vigilância epidemiológica em anomalias congênitas.

**Colaboradores:** D.V. Luquetti participou da análise e interpretação dos dados, organização e redação do artigo, revisão e edição final. R.J. Koifman participou da organização e redação do artigo e revisão final.

1. Brookmeyer R, Stroup DF. Monitoring the health of populations: Statistical principles and methods for public health surveillance. Oxford: Oxford University Press, 2004.
2. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet* 2004; 7(2-3):76-94.
3. Dastgiri S, Stone DH, Le Ha C, Gilmour WH. Prevalence and secular trend of congenital anomalies in Glasgow, UK. *Arch Dis Child* 2002; 86(4):257-263.
4. DATASUS. Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos. Available from: [www.datasus.gov.br](http://www.datasus.gov.br) (20-3-2009)
5. Frost F, Starzyk P, George S, McLaughlin JF. Birth complication reporting: the effect of birth certificate design. *Am J Public Health* 1984; 74(5):505-506.
6. FUNASA - Fundação Nacional de Saúde. Manual de Instruções para o Preenchimento da Declaração de Nascido Vivo. 2001. Brasília, Ministério da Saúde.
7. Hemminki E, Merilainen J, Teperi J. Reporting of Malformations in Routine Health Registers. *Teratology* 1993; 48:227-231.

8. Luquetti DV, Koifman RJ. Quality of Birth Defects Reporting in the Birth Certificate: A Brazilian Reference Hospital Case Study. *Cad Saude Publica*. In press.
9. Luquetti DV, Koifman RJ. Validity and Reliability of the Brazilian Birth Certificate for Birth Defects Data in 2004. Artigo em avaliação.
10. Mastroiacovo P. Malformazioni congenite: epidemiologia e prevenzione. *Prospettive in Pediatria* 2008; 38(149-150):59-72.
11. Minton SD, Seegmiller RE. An improved system for reporting congenital malformations. *JAMA* 1986; 256(21):2976-2979.
12. Piper JM, Mitchel EF, Jr., Snowden M, Hall C, Adams M, Taylor P. Validation of 1989 Tennessee birth certificates using maternal and newborn hospital records. *Am J Epidemiol* 1993; 137(7):758-768.
13. Secretaria Municipal da Saúde. Coordenação de Epidemiologia e Informação - CEInfo. Declaração de Nascido Vivo: Campo 34 - Manual de Anomalias Congênitas. São Paulo: Secretaria Municipal da Saúde, 2008.
14. Watkins ML, Edmonds L, McClearn A, Mullins L, Mulinare J, Khoury M. The surveillance of birth defects: the usefulness of the revised US standard birth certificate. *Am J Public Health* 1996; 86(5):731-734.

**Tabela 1-** Comparação da validade da informação sobre anomalias congênitas no SINASC em 2004 e 2007.

	<i>HOSP1</i>		<i>HOSP2</i>		<i>HOSP3</i>		<i>HOSP4</i>	
Município	João Pessoa		Joinville		Florianópolis		Campinas	
Ano	2004	2007	2004	2007	2004	2007	2004	2007
Nascidos-vivos/ano	7.138	5.942	6.126	5.646	3.900	3.727	2.823	2.734
Casos- ECLAMC (%)	306 (4,3)	333 (5,6)	101 (1,7)	103 (1,9)	125 (3,2)	92 (2,5)	160 (5,7)	128 (4,7)
Casos - SINASC (%)	192 (2,7)	139 (2,3)	51 (0,8)	58 (1,0)	67 (1,7)	52 (1,4)	91 (3,2)	124 (4,5)
Casos subnotificados	114	194	50	45	58	40	69	4
Sensibilidade (IC 95%)	62,7 (57,2-68,0)	41,7 (36,4-47,0)	50,5 (40,8-60,2)	56,3 (46,7-65,9)	53,6 (44,8-62,2)	56,5 (46,4-66,7)	56,9 (49,1-64,4)	96,8 (92,6-99,0)
Especificidade(IC 95%)	99,4 (99,1-99,5)	99,0 (98,7-99,3)	99,5 (99,3-99,7)	99,4 (99,2-99,6)	99,8 (99,5-99,9)	99,5 (99,3-99,7)	99,9 (99,6-99,9)	99,5 (99,2-99,8)
VPP (IC 95%)	81,7 (76,6-85,9)	71,3 (64,9-77,6)	63,7 (53,8-72,6)	63,7 (53,9-73,6)	88,2 (79,1-93,6)	74,3 (64,0-84,5)	96,8 (90,7-98,9)	90,5 (85,6-95,4)
VPN (IC 95%)	98,4 (98,0-98,6)	96,6 (96,2-97,1)	99,2 (98,9-99,4)	99,2 (99,0-99,4)	98,5 (98,1-98,9)	98,9 (98,6-99,2)	97,5 (96,9-98,1)	99,8 (99,6-99,9)

VPP: Valor preditivo positivo

VPN: Valor preditivo negativo

**Tabela 1-** Comparação da validade da informação sobre anomalias congênitas no SINASC em 2004 e 2007 (continuação)

	<i>HOSP5</i>		<i>HOSP6</i>		<i>HOSP7</i>		<i>HOSP8</i>	
Município	Belo Horizonte		Salvador		Florianópolis		São Paulo	
Ano	2004	2007	2004	2007	2004	2007	2004	2007
Nascidos-vivos/ano	2.682	2.818	2.391	2.564	1.476	1.463	1.409	1.011
Casos- ECLAMC (%)	215 (8,1)	236 (8,4)	114 (4,8)	137 (5,4)	44 (3,0)	23 (1,6)	45 (3,2)	NA
Casos - SINASC (%)	143 (5,3)	76 (2,7)	13 (0,5)	26 (1,0)	16 (1,1)	8 (0,5)	12 (0,9)	43 (4,3)
Casos subnotificados	72	160	101	111	28	15	33	NA
Sensibilidade (IC 95%)	66,5 (60,0-72,6)	32,2 (26,2-38,2)	11,4 (6,5-18,3)	19,0 (12,4-25,5)	36,4 (23,2-51,2)	34,8 (15,3-54,2)	26,7 (15,3-40,9)	NA
Especificidade(IC 95%)	99,3 (98,9-99,6)	99,7 (99,5-99,9)	99,9 (99,7-100,0)	99,8 (99,5-99,9)	99,7 (99,3-99,9)	99,8 (99,4-99,9)	100,0 (99,8-100,0)	NA
VPP (IC 95%)	89,9 (84,2-93,5)	91,6 (85,6-97,5)	92,9 (63,3-99,0)	83,9 (67,8-93,8)	80,0 (57,6-91,8)	72,7 (42,2-92,5)	100,0 (100)	NA
VPN (IC 95%)	97,2 (96,5-97,8)	94,1 (93,2-95,0)	95,7 (94,9-96,6)	95,6 (94,8-96,4)	98,1 (97,4-98,8)	99,0 (98,4-99,5)	97,6 (96,8-98,4)	NA

VPP: Valor preditivo positivo

VPN: Valor preditivo negativo



**Tabela 2-** Intervenções nos hospitais, 2005 a 2007

<i>Hospital</i>	<i>Período</i>	<i>Intervenções</i>
HOSP4	04/2006	Simpósio sobre anomalias congênitas e vigilância epidemiológica em anomalias congênitas
HOSP6	02/2007	Reunião com diretor da unidade neonatal. Mudança do local de preenchimento da DN (do centro obstétrico para o alojamento conjunto). Restrição no preenchimento da DN para três profissionais.
HOSP7	2005-2006	Reunião com profissionais de saúde para conscientização sobre notificação em anomalias congênitas.
HOSP8	02/2007	Reunião com profissionais de saúde para conscientização sobre notificação em anomalias congênitas. Mudança do local de preenchimento da DN (do centro obstétrico para o alojamento conjunto). Mudança no dia de preenchimento da DN (de “ao nascimento” para próximo a alta hospitalar). Supervisão, por pediatra, do preenchimento da variável anomalia congênita da DN.
HOSP1		-
HOSP2		-
HOSP3		-
HOSP5		-

**Tabela 3-** Intervenções pelas Secretarias Municipais de Saúde, 2005 a 2007.

<i>Município</i>	<i>Período</i>	<i>Intervenções</i>
Campinas	11/2005	Reunião com todos os hospitais do município na SMS
	12/2005- 02/2006	Reuniões em cada hospital
	2006-2007	Dados do ECLAMC (CAISM) utilizados para completar o banco de dados do SINASC
São Paulo	2006-2007	Cursos de capacitação dos profissionais de saúde (enfermeiras e pediatras) em diagnóstico de anomalias congênitas, preenchimento do campo-34 e codificação de anomalias congênitas pela ICD-10 Reunião com os diretores clínicos dos hospitais do município Capacitação dos digitadores do SINASC
Belo Horizonte		-
João Pessoa		-
Joinville		-
Florianópolis		-
Salvador		-

## VII- CONSIDERAÇÕES FINAIS E RECOMENDAÇÕES

A inclusão do campo 34 na declaração de nascido vivo, em 1999, veio responder a uma necessidade, já identificada, de informação sobre a prevalência das anomalias congênitas no Brasil para planejamento em saúde, avaliação de medidas preventivas e a realização de estudos sobre a etiologia destas condições. O SINASC, naquele momento já era um sistema de informação implementado, de base populacional e em pleno funcionamento que coletava outras informações necessárias para avaliar as prevalências destas condições, como idade materna e peso ao nascimento. Essa conjunção de fatores criou a expectativa, entre os profissionais de saúde envolvidos com o estudo e cuidado de portadores de anomalias congênitas, de finalmente terem a possibilidade de obter informações que permitissem a implementação de um Programa Nacional de Vigilância Epidemiológica em Anomalias Congênitas.

Após a implementação do campo 34, surgiu a clara necessidade de avaliação da qualidade da informação. Alguns estudos, não desenhados especificamente com este objetivo, apontavam para uma baixa completude do campo, com uma elevada proporção de informação ignorada. A análise dos dados do DATASUS mostrava uma prevalência aquém do esperado em relação a parâmetros internacionais. Ademais, estudos voltados especificamente para a análise da qualidade dos dados, usando um padrão-ouro, ainda não haviam sido realizados. O único estudo publicado avaliando a qualidade dos dados do campo 34 analisou a confiabilidade da informação do campo 34 usando o prontuário médico como referência, mas em um único município (Rio de Janeiro).

Este projeto aproveitou a oportunidade do funcionamento, em alguns dos hospitais brasileiros, do ECLAMC, um estudo colaborativo com mais de 40 anos de experiência em vigilância epidemiológica em anomalias congênitas de base hospitalar. Este sistema foi, por estes motivos, adotado como padrão-ouro para analisar a cobertura e validade de critério dos diagnósticos de anomalias congênitas no SINASC, nestes hospitais. Entretanto, além da validade do diagnóstico, uma outra dimensão da qualidade dos dados precisava ser avaliada, a confiabilidade da codificação das anomalias congênitas que foi então realizada por meio da confiabilidade interobservador utilizando um profissional do SINASC com ampla experiência em codificação.

Em um primeiro momento, avaliou-se o ano de 2004, quando o campo 34 ainda estava recentemente implementado e intervenções para a sua melhoria ainda não haviam sido

realizadas. O projeto piloto foi desenvolvido no CAISM, em Campinas. Observou-se uma subnotificação de 46,8% para o conjunto das anomalias congênitas e de 36,4% quando somente foram consideradas as anomalias congênitas maiores. A análise da validade mostrou sensibilidade de 54,2% e especificidade de 99,8%. Em relação a confiabilidade da codificação foi observado kappa de 0,77 para três dígitos da CID-10 e 0,55 para quatro dígitos. A coleta de dados e análise foi expandida então para os outros sete hospitais selecionados. Foi encontrada variabilidade na cobertura, com a subnotificação variando entre 33,5% e 88,6% e uma maior subnotificação entre os recém-nascidos com melhores condições de saúde ao nascer. Um ponto relevante foi o de que 24% a 64% dos casos subnotificados tinham o diagnóstico anotado no prontuário no momento do nascimento mostrando uma maior dificuldade na notificação do que no diagnóstico das anomalias congênitas. A sensibilidade entre os hospitais foi de 11,4% a 66,5%. A confiabilidade da codificação variou de 0,61 a 1,00 para três dígitos da CID-10 e de 0,41 a 0,78 para quatro dígitos. O campo 34 havia sido implementado havia apenas quatro anos, pelo que concluiu-se que o SINASC precisava de amplo investimento na sensibilização e capacitação dos profissionais envolvidos em todas as unidades selecionadas e suas respectivas Secretarias de Saúde para que este campo pudesse ser melhor preenchido e codificado.

Em um segundo momento, as informações do ano de 2007 foram avaliadas para verificar a evolução da qualidade dos dados quando algumas intervenções já haviam sido realizadas. Foi observado que o SINASC manteve uma subnotificação de pelo menos 40% das anomalias congênitas nas unidades estudadas em 2007, não havendo melhora significativa na maioria dos hospitais, mesmo após sete anos de sua implementação. Ainda assim, uma descrição mais detalhada das anomalias congênitas se faz necessária. O estudo também apontou para a falta de intervenções pelos gestores do SINASC, em nível municipal, estadual e federal para a melhoria deste campo.

O SINASC constitui um sistema de informações capaz de fornecer dados sobre as anomalias congênitas, no entanto, mesmo após a implementação do campo 34, um programa de vigilância epidemiológica das anomalias congênitas ainda não foi instituído no país. A implementação de um programa de vigilância epidemiológica em anomalias congênitas deve ser uma prioridade para o Brasil. A atual conjuntura, na qual observamos o aumento da proporção da mortalidade infantil por anomalias congênitas e a existência de outros sistemas de informação nacionais, parece ideal para a criação de tal programa.

Acreditamos que o primeiro passo na direção de um programa nacional de vigilância epidemiológica de anomalias congênitas é o melhoramento da qualidade dos dados referente a anomalia congênitas no SINASC, pois este na sua capacidade de prover dados das anomalias congênitas diagnosticadas ao nascimento é o sistema de informação ideal para a base deste programa.

Considerando que a notificação é influenciada por diversos fatores relacionados a: características intrínsecas das anomalias congênitas (internas vs. externas, gravidade da anomalia), profissional responsável pelo diagnóstico da anomalia congênita, profissional responsável pelo preenchimento da DN, profissional responsável pela codificação da anomalia congênita, local e dia do preenchimento do campo 34, recomendamos aos gestores do SINASC:

- Em relação a coleta de dados:
  - Desenvolver manuais para os profissionais responsáveis pela descrição das anomalias congênitas e para os codificadores (como da SMS-SP), com definição precisa de caso de anomalia congênita.
  - Realização de campanha nacional nos hospitais de atenção à gestante e ao parto, SMS e SES de conscientização sobre a importância da informação sobre anomalias congênitas.
  - Orientação aos hospitais para a criação de um espaço padronizado no prontuário reservado para o diagnóstico de anomalia congênita tornando o diagnóstico (ou ausência de) mais acessível para o preenchimento do campo 34 da DN.
  - Alocação de tempo específico para os profissionais envolvidos com o preenchimento da DN desenvolverem esta atividade (preenchimento da DN, procurar o medico responsável para esclarecer dúvidas de diagnóstico, busca nos prontuários).
  - Estímulo para a retificação de dados sobre anomalias congênitas, para diagnósticos realizados após preenchimento da DN, por meio de correio eletrônico ou formulário específico enviado pelo hospital a SMS.
  - Disponibilidade de serviço telefônico e/ou eletrônico para atender a dúvidas sobre a notificação de anomalias congênitas e sua codificação, pelo menos a nível estadual.

- Criação de incentivos para hospitais e SMS com boa cobertura e baixa proporção de brancos e ignorados.
- Estimular a interação das SMS com os hospitais para solicitar esclarecimentos de dados inconsistentes referentes a anomalias congênicas (assim como muitas SMS já fazem de rotina para incongruências de outras variáveis como peso, idade materna e idade gestacional)
- Em relação a codificação das anomalias congênicas
  - Capacitação dos responsáveis pela codificação das anomalias congênicas no SINASC.
  - Orientar codificadores a evitar o uso de códigos inespecíficos como Q89.9 (malformações congênicas não especificadas). O código Q89.8 (outras malformações congênicas especificadas) deve ser incluído como código adicional para facilitar a identificação de casos com anomalias múltiplas.
  - Controles periódicos da qualidade da codificação. Para que isto seja possível, sugerimos que um novo campo seja criado no sistema eletrônico para que a descrição da anomalia congênita seja digitada na íntegra (assim as anomalias congênicas poderão ser prontamente recodificadas para uma análise de sua confiabilidade).
- Proposta de Programa de Vigilância Epidemiológica de Anomalias Congênicas
  - Criação de um Programa de Vigilância Epidemiológica de Anomalias Congênicas, compreendendo atividades de monitoração de prevalências e suas tendências, investigação de alarmes de epidemias e produção de boletins epidemiológicos .
  - Utilização dos outros sistemas de informação em saúde para aumentar a cobertura da vigilância epidemiológica em anomalias congênicas, tais como o SIM (Sistema de Informações de Mortalidade), o SIH (Sistema de Informações Hospitalares) e o SIASUS (Sistema de Informação Ambulatorial). O SIM, além de complementar dados sobre anomalias congênicas em nascidos vivos que foram a óbito, forneceria dados sobre anomalias congênicas em óbitos fetais.
  - Estabelecer um programa de vigilância epidemiológica de anomalias congênicas de qualidade nos mais de 5.000 municípios do Brasil é uma tarefa árdua e longa. Em curto prazo, sugerimos que cidades sentinelas, em

todos os estados, sejam escolhidas baseadas em número anual de nascidos vivos, áreas de risco para agentes teratogênicos (como por exemplo, regiões endêmicas de hanseníase) ou de interesse para estudos etiológicos ou genéticos (áreas com elevada prevalência de determinado tipo de anomalia congênita, áreas com elevada consangüinidade.).

- Divulgação ampla da análise sobre anomalias congênitas resultantes da monitorização, com relatórios para cada hospital.
- Estabelecer parceria com a Secretaria de Vigilância Ambiental para a monitoração de áreas de risco e investigação de epidemias.

### VIII- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Almeida MF, Alencar GP, França Jr. I, Novaes HMD, Siqueira AAF, Schoeps D, Campbell O, Rodrigues LC. Validation of birth certificates based on data from a case-control study. *Cad Saude Publica* 2006; 22(3):643-652.
2. Baldijão MFA. Sistemas de informação em saúde. *São Paulo Perspect* 1992; 6(4):21-28.
3. Banerjee M, Capozzoli M, McSweeney L, Sinha D. Beyond Kappa: A Review of Interrater Agreement Measures. *The Canadian Journal of Statistics* 1999; 27(1):3-23.
4. Batra M, Heike CL, Phillips RC, Weiss NS. Geographic and occupational risk factors for ventricular septal defects: Washington State, 1987-2003. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2007; 161(1):89-95.
5. Botto LD, Robert-Gnansia E, Siffel C, Harris J, Borman B, Mastroiacovo P. Fostering international collaboration in birth defects research and prevention: a perspective from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Public Health* 2006; 96(5):774-780.
6. Cabana MD, Rand CS, Powe NR, Wu AW, Wilson MH, Abboud PAC, Rubin HR. Why don't physicians follow clinical practice guidelines? A framework for improvement. *Jama-Journal of the American Medical Association* 1999; 282(15):1458-1465.
7. Castilla EE, Ashton-Prolla P, Barreda-Mejia E, Brunoni D, Cavalcanti DP, Correa-Neto J, Delgadillo JL, Dutra MG, Felix T, Giraldo A, Juarez N, Lopez-Camelo JS, Nazer J, Orioli IM, Paz JE, Pessoto MA, Pina-Neto JM, Quadrelli R, Rittler M, Rueda S, Saltos M, Sanchez O, Schuler L. Thalidomide, a current teratogen in South America. *Teratology* 1996; 54(6):273-277.
8. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Campana H, Rittler M. Epidemiological methods to assess the correlation between industrial contaminants and rates of congenital anomalies. *Mutat Res* 2001; 489(2-3):123-145.
9. Castilla EE e Orioli IM. Teratogenicity of misoprostol: data from the Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC). *Am J Med Genet* 1994; 51(2):161-162.
10. Castilla EE e Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet* 2004; 7(2-3):76-94.
11. Castilla EE e Peters PW. Public health impact of birth defects monitoring systems: national and international efforts. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1992; 28(3):27-36.
12. Centers for Disease Control. Years of potential life lost before age 65--United States, 1990 and 1991. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 1993; 42(13):251-253.
13. Cohen J. A coefficient of agreement for nominal scales. *Educ Psychol Meas* 1960; 20:37-46.
14. Costa CM, da Gama SG, Leal MC. Congenital malformations in Rio de Janeiro, Brazil: prevalence and associated factors. *Cad Saude Publica* 2006; 22(11):2423-2431.
15. Cunniff C, Kirby RS, Senner JW, Canino C, Brewster MA, Butler B, Hassed SJ, Murphy P. Deaths associated with renal agenesis: a population-based study of birth prevalence, case ascertainment, and etiologic heterogeneity. *Teratology* 1994; 50(3):200-204.
16. Czeizel AE. Birth defects are preventable. *Int J Med Sci* 2005; 2(3):91-92.



17. Czeizel AE, Intody Z, Modell B. What proportion of congenital abnormalities can be prevented? *BMJ* 1993; 306(6876):499-503.
18. DATASUS. Sistema de Informação sobre Mortalidade. <http://www.datasus.gov.br>. (1-2-2009)
19. de Lima GG e Schuler-Faccini L. Community diagnosis of maternal exposure to risk factors for congenital defects. *Community Genet* 2003; 6(2):96-103.
20. Dutra, M. G. Castilla E. E., Lopez-Camelo, J. S., Paz, J. E., and Orioli, I. M. *Prevención primaria de los defectos congénitos*. Rio de Janeiro: Editora FIOCRUZ; 1996.
21. FUNASA - Fundação Nacional de Saúde. Manual de Instruções para o Preenchimento da Declaração de Nascido Vivo. Brasília: Ministério da Saúde; 2001a.
22. FUNASA - Fundação Nacional de Saúde. Manual de procedimentos do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos. Brasília: Ministério da Saúde; 2001b.
23. Gilbreath S e Kass PH. Fetal and neonatal deaths and congenital anomalies associated with open dumpsites in Alaska Native villages. *Int J Circumpolar Health* 2006; 65(2):133-147.
24. Guerra FA, Llerena Jr JC, Gama SG, Cunha CB, Theme Filha MM. Reliability of birth defect data on birth certificates of Rio de Janeiro, Brazil, 2004. *Cad Saude Publica* 2008a; 24(2):438-446.
25. Guerra FA, Llerena JC, Jr., Gama SG, Cunha CB, Theme Filha MM. Birth defects in Rio de Janeiro, Brazil: an evaluation through birth certificates (2000-2004). *Cad Saude Publica* 2008b; 24(1):140-149.
26. Hemminki E, Merilainen J, Teperi J. Reporting of Malformations in Routine Health Registers. *Teratology* 1993; 48:227-231.
27. Hexter AC, Harris JA, Roeper P, Croen LA, Krueger P, Gant D. Evaluation of the hospital discharge diagnoses index and the birth certificate as sources of information on birth defects. *Public Health Rep* 1990; 105(3):296-307.
28. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. *World Atlas of Birth Defects*. Geneva, Suíça: Organização Mundial da Saúde; 2003.
29. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. *Annual Report 2007*. Roma, Itália: International Center for Birth Defects; 2007.
30. Kalter H e Warkany J. Medical progress. Congenital malformations: etiologic factors and their role in prevention (first of two parts). *N Engl J Med* 1983; 308(8):424-431.
31. Kelsey, J. L., Whittemore, A. S., Evans, A. S., and Thompson, W. D. *Methods in Observational Epidemiology*. New York: Oxford University Press; 1996.
32. Landis JR e Koch GG. Measurement of Observer Agreement for Categorical Data. *Biometrics* 1977; 33(1):159-174.
33. Leite, J. C. L. *Estudo dos defeitos congênitos na região metropolitana de Porto Alegre (Doutorado)*. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2006. 1-151p.
34. Medronho, R. A. *Epidemiologia*. 2ª ed. São Paulo: Atheneu; 2004.
35. Mello-Jorge M, Gotlieb SL, Soboll ML, de Almeida MF, Latorre MR. An information system on live births and the use of its data in epidemiology and health statistics. *Rev Saude Publica* 1993; 27 Suppl:1-44.

36. Mello-Jorge M, Gotlieb SND, Soboll ML, Almeida MF, Latorre MR. Avaliação do sistema de informação sobre nascidos vivos. *Inf Demogr* 1995; 29:1-4.
37. Mello-Jorge M, Gotlieb SND, Soboll ML, Almeida MF, Latorre MR. O sistema de informação sobre nascidos vivos: primeira avaliação dos dados brasileiros. *Inf Epidemiol SUS* 1996; 2:15-48.
38. Mello-Jorge M, Laurenti R, Gotlieb SL. Análise da qualidade das estatísticas vitais brasileiras: a experiência de implantação do SIM e do SINASC. *Cien Saude Colet* 2007; 12(3):643-654.
39. Monteleone-Neto R e Castilla EE. Apparently normal frequency of congenital anomalies in the highly polluted town of Cubatao, Brazil. *Am J Med Genet* 1994; 52(3):319-323.
40. National Birth Defects Prevention Network. Guidelines for Conducting Birth Defects Surveillance. Atlanta: National Birth Defects Prevention Network, Inc.; 2004.
41. Nenot JC. Overview of the radiological accidents in the world, updated December 1989. *Int J Radiat Biol* 1990; 57(6):1073-1085.
42. Olsen CL, Polan AK, Cross PK. Case ascertainment for state-based birth defects registries: characteristics of unreported infants ascertained through birth certificates and their impact on registry statistics in New York state. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1996; 10(2):161-174.
43. Organização Mundial da Saúde. Human Genetics: Services for the prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. Genebra, Suíça: Organização Mundial da Saúde; 1999.
44. Organização Mundial da Saúde. Human Genetics Programme: Collaboration in Medical Genetics. Genebra, Suíça: Organização Mundial da Saúde; 2002.
45. Orioli IM e Castilla EE. Epidemiological assessment of misoprostol teratogenicity. *BJOG* 2000; 107(4):519-523.
46. Penchaszadeh VB. Genetics and public health. *Bol Oficina Sanit Panam* 1993; 115(1):1-11.
47. Pereira, M. G. Epidemiologia: Teoria e Prática. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1999.
48. Piper JM, Mitchel EF, Jr., Snowden M, Hall C, Adams M, Taylor P. Validation of 1989 Tennessee birth certificates using maternal and newborn hospital records. *Am J Epidemiol* 1993; 137(7):758-768.
49. Reefhuis J, de Walle H, Cornel MC. Artefactual increasing frequency of omphaloceles in the Northern Netherlands: lessons for systematic analysis of apparent epidemics. *Int J Epidemiol* 1999; 28:258-262.
50. Romero DE e Cunha CB. Evaluation of quality of epidemiological and demographic variables in the Live Births Information System, 2002. *Cad Saude Publica* 2007; 23(3):701-714.
51. Schuler-Faccini L, Soares RC, de Sousa AC, Maximino C, Luna E, Schwartz IV, Waldman C, Castilla EE. New cases of thalidomide embryopathy in Brazil. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2007; 79(9):671-672.
52. Sever LE. Congenital malformations related to occupational reproductive hazards. *Occup Med* 1994; 9(3):471-494.
53. Shepard, T. H. Catalog of teratogenic agents. 7<sup>a</sup> ed. Baltimore: The Johns Hopkins University Press Baltimore; 1992. 1-534p.

54. Silva AA, Ribeiro VS, Borba AF, Jr., Coimbra LC, Silva RA. Evaluation of data quality from the information system on live births in 1997-1998. *Rev Saude Publica* 2001; 35(6):508-514.
55. Streiner, D. L. and Norman, G. R. *Health measurement scales : a practical guide to their development and use*. 4<sup>a</sup> ed. New York: Oxford University Press; 2008.
56. Szklo, M. and Nieto, F. J. *Epidemiology : beyond the basics*. Gaithersburg: Aspen; 2000.
57. Theme Filha MM, Gama SG, Cunha CB, Leal MC. Reliability of birth certificate data in Rio de Janeiro, Brazil, 1999-2001. *Cad Saude Publica* 2004; 20 Suppl 1:S83-S91.
58. Torfs CP, Katz EA, Bateson TF, Lam PK, Curry CJ. Maternal medications and environmental exposures as risk factors for gastroschisis. *Teratology* 1996; 54(2):84-92.
59. Wang Y, Sharpe-Stimac M, Cross P, Druschel C, Hwang S. Improving case ascertainment of a population-based birth defects registry in New York State using hospital discharge data. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2005; 73:663-668.
60. Watkins ML, Edmonds L, McClearn A, Mullins L, Mulinare J, Khoury M. The surveillance of birth defects: the usefulness of the revised US standard birth certificate. *Am J Public Health* 1996; 86(5):731-734.

## Modelo da Declaração de Nascido Vivo



República Federativa do Brasil  
Ministério da Saúde  
1ª Via - Secretaria de Saúde

Declaração de Nascido Vivo Nº

I	Cidade	1) Cidade	Código	2) Registro	3) Data	
		4) Município			5) UF	
II	Local da Ocorrência	6) Local da ocorrência 1 = Hospital 2 = Outros estabelecidos 3 = Domicílio 4 = Outros 5 = Ignorado	7) Estabelecimento	Código		
		8) Endereço da ocorrência, se fora do estado, ou da residência (rua, praça, avenida, etc)	Número	Complemento	9) CEP	
		10) Bairro/Distrito	Código	11) Município de ocorrência	Código	12) UF
III	Mãe	13) Nome da mãe	14) RG			
		15) Estado (bras)	16) Estado civil 1 = Solteiro 2 = Casado 3 = Viúva 4 = Sep. Judicialmente 5 = Ignorado	17) Escolaridade (em anos de estudo concluídos) 1 = Nenhuma 2 = De 1 a 3 3 = De 4 a 7 4 = De 8 a 11 5 = 12 e mais 6 = Ignorado	18) Ocupação habitual e ramo de atividade	19) Número de filhos vivos em gestações anteriores (Obs. utilizar 99 = Ignorado) Nascidos vivos Nascidos mortos
		20) Residência da mãe	21) Logradouro	Número	Complemento	22) CEP
		23) Bairro/Distrito	Código	24) Município	Código	25) UF
IV	Gestação e parto	26) Duração da gestação em semanas	27) Tipo de gravidez 1 = Única 2 = Gêmeos 3 = Triplê e mais 4 = Ignorado	28) Tipo de parto 1 = Vaginal 2 = Cesáreo 3 = Ignorado	29) Número de consultas de pré-natal 30 = Ignorado	
		30) Nascimento Data	31) Sexo 1 = Masculino 2 = Feminino 3 = Ignorado	32) Índice de Apgar 1º minuto 2º minuto		
V	Recém Nascido	33) Raça/cor 1 = Branca 2 = Preta 3 = Amarela 4 = Parda 5 = Indígena	34) Peso ao nascer em gramas			
		35) Detectada alguma malformação congênita, síndr. anômala cromossômica? 1 = Sim 2 = Não 3 = Ignorado	Qual?	Código		
VI	Identificação	36) Pulgar direito da mãe	37) Pé direito da criança			
VII	Responsável pelo preenchimento	38) Nome	39) Função	40) Identidade	41) Órgão Emissor	
					42) Data	
<p><b>ATENÇÃO : ESTE DOCUMENTO NÃO SUBSTITUI A CERTIDÃO DE NASCIMENTO</b> O Registro de Nascimento é obrigatório por lei. Para registrar esta criança, o pai ou responsável deverá levar este documento ao cartório de registro civil.</p>						



### Anexo 3- Anomalias congênitas menores excluídas do estudo

<i>Descrição</i>
<p><b>Olhos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Epicanto</li> <li>▪ Fendas palpebrais oblíquas</li> <li>▪ Blefarofimose</li> </ul>
<p><b>Orelhas</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Deformidades</li> <li>▪ Implantação baixa</li> <li>▪ Lóbulo fendido</li> <li>▪ Fistula pré-auricular</li> </ul>
<p><b>Cabeça, Pescoço e Face</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Dolicocefalia</li> <li>▪ Assimetria facial</li> <li>▪ Assimetria mandibular</li> <li>▪ Nariz deformado</li> <li>▪ Micro/retro/prognatismo</li> <li>▪ Pescoço alado/curto/pele redundante</li> </ul>
<p><b>Cavidade Oral</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Dente neonatal</li> <li>▪ Fibromatose gengival</li> <li>▪ Cisto gengival</li> <li>▪ Glossoptose</li> <li>▪ Macroglossia</li> <li>▪ Língua bifida</li> <li>▪ Palato ogival</li> </ul>
<p><b>Sistema Músculo-esquelético</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Camptodactilia</li> <li>▪ Aracnodactilia</li> <li>▪ Acavalgamento de dedos</li> <li>▪ Subluxação quadril</li> <li>▪ Ortolani positivo</li> <li>▪ Metatarso varo</li> <li>▪ Costela supra-numeraria</li> <li>▪ <i>Pectus carinatum/excavatum</i></li> <li>▪ Pé torto postural</li> </ul>
<p><b>Genitália</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Hidrocele</li> <li>▪ Escroto bífido</li> <li>▪ Criptorquidia em RN: peso &lt; 2.500g ou IG &lt; 36 semanas</li> <li>▪ Hipoplasia grandes lábios</li> <li>▪ Hipertrofia de clitóris</li> <li>▪ Hímen imperfurado</li> </ul>
<p><b>Outros</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Clinodactilia</li> <li>▪ Linea simiesca</li> <li>▪ Hemangioma plano</li> <li>▪ Nevus (mancha <i>café-au-lait</i> (menos que 6 manchas), melanocítico, ...)</li> <li>▪ Mancha mongolica</li> <li>▪ Hernia inguinal</li> <li>▪ Hernia umbilical</li> </ul>

- 
- Diastase retos
  - Artéria umbilical única
  - Divertículo de Meckel
  - Malrotação intestinal
  - Hipoplasia ungueal
  - Defeito pilonidal
-

**Anexo 4- Anomalias congênitas classificadas como menores no estudo**

---

<i>Descrição</i>
<b>Cabeça, Pescoço e Face</b>
▪ Apêndice auricular, pré-auricular
▪ Macrocefalia
<b>Cavidade Oral</b>
▪ Úvula bífida
<b>Sistema Músculo-esquelético</b>
▪ Polidactilia pós-axial mínima
▪ Sindactilia
▪ Genu valgo, varo
<b>Genitália</b>
▪ Hipospadia balanica
▪ Criptorquidia
<b>Outros</b>
▪ Mamilo acessório
▪ Apêndices cutaneos
▪ Anoniquia

---



## Anexo 5- Aprovação do Artigo 2 pelo *Cadernos de Saúde Pública*

# CSP

## CADERNOS DE SAÚDE PÚBLICA REPORTS IN PUBLIC HEALTH

SECRETARIA DE  
CADERNOS DE SAÚDE PÚBLICA  
ESCOLA NACIONAL DE SAÚDE  
PÚBLICA SERGIO AROUCA  
FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ  
Rua Leopoldo Bulhões 1480  
21041-210 Rio de Janeiro, RJ, Brazil  
Telephone: (+55-21) 2598-2511  
2598-2508  
Telefax: (+55-21) 2598-2737  
cadernos@ensp.fiocruz.br  
http://www.enasp.fiocruz.br/csp

Rio de Janeiro, 16 de fevereiro de 2009.

Ilma. Sra.  
Dra. Daniela Varela Luquetti

Em nome do Conselho Editorial de **Cadernos de Saúde Pública**, comunicamos que o artigo de sua autoria, em colaboração com Rosalina Jorge Koifman, intitulado "Quality of Birth Defects Reporting in the Birth Certificate: A Brazilian Reference Hospital Case Study", foi aprovado quanto ao seu mérito científico.

A conclusão do processo editorial de seu artigo dependerá da avaliação técnico-editorial com vistas a detectar dúvidas de formatação, referências bibliográficas, figuras e/ou tabelas. Comunicação nesse sentido lhe será enviada oportunamente.

Atenciosamente,



Carlos E. A. Coimbra Jr.  
Editor



### EDITORES EDITORS

Carlos E. A. Coimbra Jr.  
Marlo Vianna Vettore

### EDITORES ASSOCIADOS ASSOCIATE EDITORS

Luiz Antonio B. Camacho  
Luis David Castelli  
Evandro da Silva Freire Coutinho  
Suelly F. Deslandes  
Mark Drew Crossland Guimarães  
Gilberto Kac  
Michael Reichenheim  
Iná S. Santos  
Reinaldo Souza-Santos  
Claudia Travassos

### EDITOR DE ARTIGOS DE REVISÃO REVIEW EDITOR

Francisco I. Bastos

### EDITORA DE RESENHAS BOOK REVIEW EDITOR

Martha Cristina Nunes Moreira

### EDITORES ASSISTENTES ASSISTANT EDITORS

Leandro Carvalho  
Marcia Fletrukowicz  
Carolina Ribeiro

### SECRETÁRIA EXECUTIVA EXECUTIVE SECRETARY

Carla Alves