



**MINISTÉRIO DA SAÚDE**  
**FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ**

Escola Nacional de Saúde Pública

*Mestrado em Saúde Pública*

*Sub-área de Epidemiologia*

**PERFIL DAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM UMA AMOSTRA  
DE NASCIMENTOS  
NO MUNICÍPIO DO RIO DE JANEIRO  
1999 – 2001**

**por**

**Cláudia Maria da Silva Costa**

**Orientadoras:**

**Prof. Dra. Silvana Granado N. da Gama**

**Prof. Dra. Maria do Carmo Leal**

**Rio de Janeiro, fevereiro de 2005**

**PERFIL DAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS  
EM UMA AMOSTRA DE NASCIMENTOS  
NO MUNICÍPIO DO RIO DE JANEIRO, 1999 – 2001**

Apresentada por

Cláudia Maria da Silva Costa

Dissertação submetida à Coordenação do Curso de Pós-graduação em Saúde Pública, área de concentração em Epidemiologia Geral da Escola Nacional de Saúde Pública como requisito para obtenção do título de Mestre em Ciências na área de Saúde Pública.

Orientadoras:

Prof. Dra. Silvana Granado N. da Gama

Prof. Dra. Maria do Carmo Leal

Rio de Janeiro, 24 de fevereiro de 2005.

Costa, Cláudia Maria da Silva

Perfil das malformações congênitas numa amostra de nascimentos no Município do Rio de Janeiro, 1999-2001.

viii, 51 p.

Orientadoras: Silvana Granado Nogueira da Gama  
Maria do Carmo Leal

Dissertação (Mestrado em Saúde Pública) – Escola Nacional de Saúde Pública, FIOCRUZ.

1- Malformações congênitas      2- Mortalidade perinatal      3- Fatores de risco

À minha querida família:  
*Agnaldo,*  
aos meus filhos *Guilherme, Rodrigo*  
e a minha mãe *Edméa;*  
pela compreensão e aceitação do tempo despendido na realização desta dissertação.

## **Agradecimentos**

À minha orientadora Silvana pela competência com a qual me orientou nesta dissertação e pelos momentos agradáveis durante todo este caminho.

À Duca cujo conhecimento na área da epidemiologia foram relevantes para a conclusão deste estudo.

À professora Rosalina pelos ensinamentos nas aulas de epidemiologia e pela sugestão sobre o tema abordado nesta dissertação que abriu para mim um novo campo de atuação dentro da área da saúde da criança.

À Dra Tizuko Shiraiwa, pelo apoio incondicional na minha trajetória dentro da saúde pública.

Aos colegas e amigos do PAISMCA/SES-RJ e da Secretaria Municipal de Saúde de Duque de Caxias pelo apoio e incentivo recebido durante o mestrado.

Enfim, a todos os amigos que colaboraram de alguma forma para a conclusão desta dissertação.

**“A criança e o adolescente têm o direito à vida e à saúde, mediante a efetivação de políticas sociais públicas que permitam o nascimento e o desenvolvimento sadio e harmonioso, em condições dignas de existência”.**  
**(Estatuto da Criança e do Adolescente – Lei 8.069/90)**

## RESUMO

As malformações congênitas são defeitos estruturais, presentes ao nascimento, de causa genética e/ou ambiental. Estão associadas à elevada morbi-mortalidade infantil e representaram 15% dos óbitos no primeiro ano de vida no Município do Rio de Janeiro (MRJ), para o ano de 2000, sendo também a segunda causa da taxa de mortalidade infantil. Este trabalho tem como objetivo estimar a prevalência ao nascimento das malformações congênitas maiores e menores e avaliar sua correlação com os fatores associados numa amostra de nascimento do MRJ.

Trata-se de um trabalho descritivo, seccional, a partir de uma amostra de 9.386 puérperas, hospitalizadas em maternidades do Município do Rio de Janeiro, no momento do parto. Os dados foram coletados através de entrevistas com as mães, no pós-parto imediato, assim como dos prontuários das mães e dos recém-nascidos.

A prevalência ao nascimento de malformação congênita foi de 1,7% e as malformações menores foram as mais freqüentes. Os defeitos de fechamento do tubo neural (espinha bífida, anencefalia e encefalocele) foram as principais anomalias maiores detectadas. A partir da análise multivariada, os fatores de risco associados às anomalias congênitas foram: receber assistência para o parto em maternidade pública ou conveniada com o SUS, ter tido menos que 4 consultas no pré-natal e ser portadora de diabetes mellitus. Por outro lado já ter um filho anterior apareceu como fator de proteção para malformação congênita.

Ressalta-se neste estudo a importância do atendimento ao pré-natal e ao parto, que podem repercutir diretamente nos indicadores infantis e na prevenção das anomalias congênitas.

Palavras chaves: malformações congênitas, mortalidade perinatal, fatores de risco.

## ABSTRACT

Congenital malformations are structural abnormalities present at birth that can be caused by genetic etiology and/or environmental factors. They are associated with high impact on infant morbidity and mortality and were, in 2000, the second cause of infant mortality in the City of Rio de Janeiro, accounting for 15% of these deaths. This study aims to estimate the prevalence and factors associated to congenital malformations, major and minor, in a sample of newborns in City of Rio de Janeiro.

The design was descriptive and cross-sectional, based on a sample of 9,386 postpartum women after admission for childbirth in maternity hospitals in the Municipality of Rio de Janeiro, Brazil. Data were collected through interviews with mothers in the immediate postpartum, as well as by consulting the patient records of both the mothers and newborn infants.

Prevalence of congenital malformations at birth was 1.7%, and minor malformations were the most frequent. Neural tube defects were the most frequent major malformations. According to multivariate analysis, congenital malformations were statistically associated with: maternity hospitals belonging to or outsourced by the Unified National Health System (SUS); inadequate prenatal care ( $\leq 3$  visits); and maternal diabetes mellitus. On the other hand, a previous pregnancy appeared as a protective factor against congenital malformations.

This study highlights the importance of adequate antenatal, delivery and neonatal care, which can directly influence neonatal indicators and prevention of birth defects.

Key words: congenital malformations, perinatal mortality, risk factors

## SUMÁRIO

RESUMO

ABSTRACT

LISTA DE TABELAS, QUADROS

LISTA DE ABREVIATURAS

I - INTRODUÇÃO .....	1
I.1 – Aspectos Gerais sobre os defeitos congênitos.....	1
I.2 – Impacto das malformações congênitas na mortalidade infantil.....	3
I.3 – Prevalência das malformações .....	6
I.4 – Fatores de risco para malformações congênitas .....	11
I.5 – As malformações congênitas são passíveis de prevenção? .....	17
II – JUSTIFICATIVA.....	20
III – OBJETIVOS .....	21
III. 1 – Objetivo Geral.....	21
III. 2 – Objetivos Específicos .....	21
IV – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	22
<b>ARTIGO: PERFIL DAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS NUMA AMOSTRA DE NASCIMENTOS NO MUNICÍPIO DO RIO DE JANEIRO, 1999-2001</b>	
Resumo .....	26
Abstract.....	27
Introdução.....	28
Material e Métodos.....	29
Resultados.....	32
Discussão .....	34
Referências bibliográficas .....	38
Tabelas.....	40
V- CONSIDERAÇÕES FINAIS .....	44
VI - ANEXOS.....	46

Gráfico 1 – Distribuição da etiologia das malformações congênitas segundo Moore & Persaud .....	02
Quadro 1 – Taxa de Mortalidade Infantil (TMI) e seus componentes, MRJ, 1993-2001 ...	04
Gráfico 2 - Mortalidade proporcional em menores de um ano, por capítulo / causa CID 10, Município do Rio de Janeiro, 2000 .....	05
Gráfico 3 – Distribuição proporcional dos óbitos infantis, por MFC, Município do Rio de Janeiro, 2000.....	06
Gráfico 4 – Representação gráfica da proporção das MFC de acordo com a idade cronológica do diagnóstico, segundo Conner & Ferguson-Smith,1993 .....	07
Quadro 2 – Evolução da taxa das malformações congênitas por 10.000 nascimentos, ECLAMC, no período de 1985-1999 e tendência .....	10
Quadro 3 – Principais enfermidades maternas transmissíveis, seus efeitos sobre o produto da concepção, frequências de exposição e de risco e mecanismo de prevenção .....	13
Quadro 4 –Relação de alguns medicamentos e seus efeitos teratogênicos .....	16
Tabela 1 – Distribuição das malformações segundo tipo maior e menor, CID 10 e Taxa de prevalência por 10.000 nascimentos, MRJ, 1999-2001.....	40
Tabela 2 – Distribuição proporcional de alguns fatores ligados às características Maternas e aos serviços de saúde de acordo com presença de anomalias congênitas, MRJ, 1999-2001 .....	41
Tabela 3 – Distribuição proporcional de alguns fatores ligados às características maternas e aos recém-nascidos de acordo com presença de anomalias congênitas, MRJ, 1999-2001 .....	42
Tabela 4 – Resultados da regressão logística múltipla, tendo como variável resposta anomalia congênita, MRJ, 1999-2001 .....	43
Tabela 5 – Resultados da regressão logística múltipla, tendo como variável resposta óbito perinatal, MRJ, 1999-2001.....	43
Quadro 5 – Prevalência das malformações congênitas (CID 10) em uma amostra de nascimentos no MRJ, 1999-2001 .....	47

## **LISTA DE ABREVIATURAS**

ANVISA – Agência Nacional de Vigilância Sanitária

BPN – Baixo Peso ao Nascer

CID 10 – Classificação Internacional de Doenças 10ª revisão

DN – Declaração de Nascidos vivos

ECLAMC – Estudo colaborativo Latino Americano para Malformações Congênicas

ICBDMS - International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System

MFC – Malformações Congênicas

MRJ – Município do Rio de Janeiro

OMS – Organização Mundial de Saúde

OR – Razão de Odds

RCIU – Retardo do Crescimento Intra-uterino

RN – Recém-nascido

SES – Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro

SIAT - Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos

SIM – Sistema Nacional sobre Mortalidade

SINASC – Sistema Nacional sobre Nascidos Vivos

SUS – Sistema Único de Saúde

TMI - Taxa de Mortalidade Infantil

TMNP - Taxa de mortalidade neonatal precoce

TMNT - Taxa de mortalidade neonatal tardia

TMPN - Taxa de mortalidade pós-neonatal

UTI – Unidade de Terapia Intensiva

UFMG – Universidade Federal de Minas Gerais

# I - INTRODUÇÃO

## I.1 – Aspectos gerais sobre os defeitos congênitos

Defeito congênito é uma expressão genérica, ampla, que inclui toda anomalia de ordem estrutural, funcional ou metabólica. Presente em 2 a 3% dos nascidos vivos pode resultar em incapacidade física ou mental. As manifestações clínicas dele decorrentes podem variar de quadros leves até muito graves, com alto risco de vida para as crianças acometidas <sup>1</sup>.

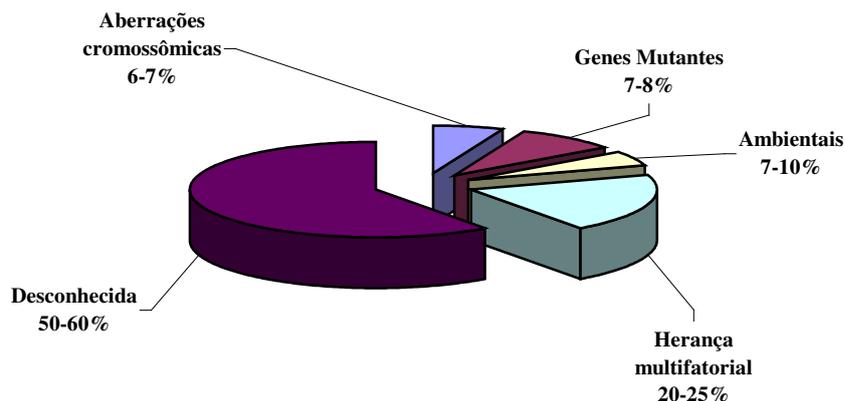
São descritos quatro tipos de anomalias estruturais: malformação, ruptura, deformação e displasia. A *malformação* resulta de um defeito intrínseco tecidual e surge durante a formação inicial das estruturas. O desenvolvimento dos tecidos ou órgãos é interrompido, retardado ou alterado, resultando em alterações persistentes. Os distúrbios cromossômicos, como a Síndrome de Down, pertencem a essa categoria. A *ruptura* é um defeito causado por destruição ou interferência nas estruturas previamente formadas e normais. Pode-se citar a redução dos membros causada por anomalias vasculares. Já a *deformação* é uma alteração produzida por forças mecânicas que distorcem as estruturas do conceito. Ela pode ser causada por compressão mecânica no útero ou em decorrência a defeitos no próprio feto. Deslocamento congênito do quadril, micrognatia e pé torto equinovaro estão incluídos nessa categoria. A *displasia* é uma organização anormal das células dos tecidos e tem como consequência a alteração da morfologia do órgão em questão. Rim policístico e hemangioma cavernoso são alguns exemplos <sup>2</sup>.

A partir de agora, os termos anomalia congênita e malformação congênita serão tratados nesta dissertação como sinônimos e usados para descrever todos os tipos de alterações estruturais: malformação, ruptura, deformação ou displasia.

Do ponto de vista biológico, as malformações congênitas (MFC) representam um grupo muito heterogêneo de alterações do desenvolvimento embrionário <sup>3</sup>, já que são muitos os agentes capazes de produzi-las. Esses podem ser ambientais (físicos, químicos, biológicos) ou genéticos (mutações gênicas, aberrações cromossômicas) e se inter-relacionarem formando um mecanismo de multifatorialidade.

Pouco se sabe a respeito da etiologia da maioria das anomalias morfológicas congênitas, visto que em torno de 60% dos casos as causas são desconhecidas <sup>4</sup>. Dentre as etiologias conhecidas, as de origem genética são as mais estudadas e abrangem as aberrações cromossômicas, 6 a 7%, e as causadas por genes mutantes, 7 a 8%. Os fatores etiológicos ambientais que atuam na gravidez são chamados de teratógenos. Eles causam de 7 a 10% das MFC, mas os mecanismos através dos quais os agentes induzem as anomalias ainda são obscuros. São reconhecidas entre as causas ambientais as infecções maternas, como a causada pelo vírus da rubéola, agentes químicos e físicos, a radiação ionizante e alguns fármacos, como anticonvulsivantes, ácido retinóico e talidomida. As MFC mais comuns são resultados do componente multifatorial (20 a 25%) tais como lábio leporino e os defeitos do tubo neural. Os diversos fatores etiológicos estão relacionados no gráfico 1 <sup>5</sup>.

**Gráfico 1 – Distribuição da etiologia das malformações congênitas segundo Moore & Persaud**



Fonte: Moore & Persaud (2000) <sup>5</sup>

Independentemente da causa, as anomalias congênitas são frequentemente classificadas em maiores e menores<sup>6,7</sup>. Essas determinações são geralmente arbitrárias e baseadas em critérios médicos de severidade da afecção. Porém, não existe um critério absoluto para uma distinção entre os dois tipos, mesmo porque há muita subjetividade envolvida no julgamento da dor e sofrimento para a pessoa e família envolvidas.

Normalmente, os defeitos maiores são entendidos como aqueles que aumentam o risco de morbi-mortalidade infantil, requerendo cuidados médico-cirúrgicos, às vezes imediatos, como nas malformações cardíacas e do sistema nervoso central, ou por apresentar impacto estético grave, como fendas labiais e/ou palatinas. As menores, ao contrário, não possuem essas características, dispensando tais cuidados.

O impacto das anomalias congênitas, tanto pelo ponto de vista da morbidade como de mortalidade, costuma ser devastador nas famílias, especialmente naquelas que optam por proles menores e nas de baixa renda. Pois algumas crianças requerem intervenção cirúrgica imediata para sobreviverem e muitas necessitam de tratamento de reabilitação prolongado, às vezes por toda a vida. Segundo Chung e Myriantopoulos<sup>6</sup>, crianças com anomalias detectadas durante o primeiro ano de vida tiveram um significativo aumento no risco de morrer e em apresentar déficits neurológico e psíquico, história de grande cirurgia, hospitalização prolongada e infecção crônica. O nascimento de uma criança malformada requer uma adaptação emocional e um investimento financeiro para os pais, para a família e para a sociedade.

## **I.2 – Impacto das malformações congênitas na mortalidade infantil**

O peso das anomalias congênitas na mortalidade infantil depende de muitos fatores: da prevalência das MFC; da prevalência das outras causas de morte; da qualidade da assistência médico-cirúrgica e da presença e efetividade das políticas de prevenção primária das anomalias congênitas. O diagnóstico pré-natal, seguido de interrupção das gravidezes afetadas, pode também influenciar no relato do impacto das anomalias congênitas ao nascimento ou após o nascimento, especialmente nos países onde o aborto é permitido<sup>8</sup>. Como vários fatores estão envolvidos na mortalidade atribuída às MFC, pode ser esperada uma variabilidade substancial entre os países<sup>9</sup>.

As malformações desempenham papel primordial na mortalidade no primeiro trimestre da vida intra-uterina. A maioria dos embriões anormais morre precocemente, embora muitas anomalias estruturais sejam também compatíveis com a vida intra-uterina. Imediatamente após o nascimento, período neonatal, o recém-nascido (RN)

precisa ajustar-se às profundas mudanças fisiológicas associadas à agressão da vida extra-uterina. Muitos RN anormais são incapazes disso e morrem. Cerca de 60% dos abortos espontâneos apresentam algum tipo de aberração cromossômica, bem como 5% dos abortos mais tardios e 4 a 5 % dos natimortos <sup>10</sup>. Algumas anomalias maiores, como as malformações cardíacas e defeitos do tubo neural, contribuem consideravelmente para o pico de mortalidade que ocorre no período perinatal, que compreende os óbitos fetais e neonatais precoces.

Em países desenvolvidos, as malformações congênitas têm sido a principal causa de morte em crianças menores de um ano. Nos países da América do Sul, onde a taxa de mortalidade infantil ainda é muito alta, as principais causas de óbito são devidas à desnutrição e às doenças infecciosas, sendo que as anomalias congênitas representam, em média, 5% ou menos dos óbitos.

Com a melhoria das condições de vida e controle das causas infecciosas e nutricionais, a taxa da mortalidade infantil diminuiu às custas do componente pós-neonatal (quadro 1). O componente neonatal dos óbitos em menores de um ano passa a ser o principal foco de atenção onde a prematuridade e as malformações congênitas vêm assumindo, então, as principais causas de morte no primeiro ano de vida <sup>11</sup>.

**Quadro 1 – Taxa de Mortalidade Infantil (TMI) e seus componentes,  
Município do Rio de Janeiro (MRJ), 1993-2001.**

ANO	1993	1995	1997	1999	2001
TMI	24,10	22,41	19,60	17,63	15,34
TMNP *	11,45	11,49	9,78	8,44	7,88
TMNT *	3,08	3,19	5,65	3,31	2,61
TMPN *	9,29	7,73	6,47	5,88	4,85

\*TMNP: Taxa de mortalidade neonatal precoce

\*TMNT: Taxa de mortalidade neonatal tardia

\*TMPN: Taxa de mortalidade pós-neonatal

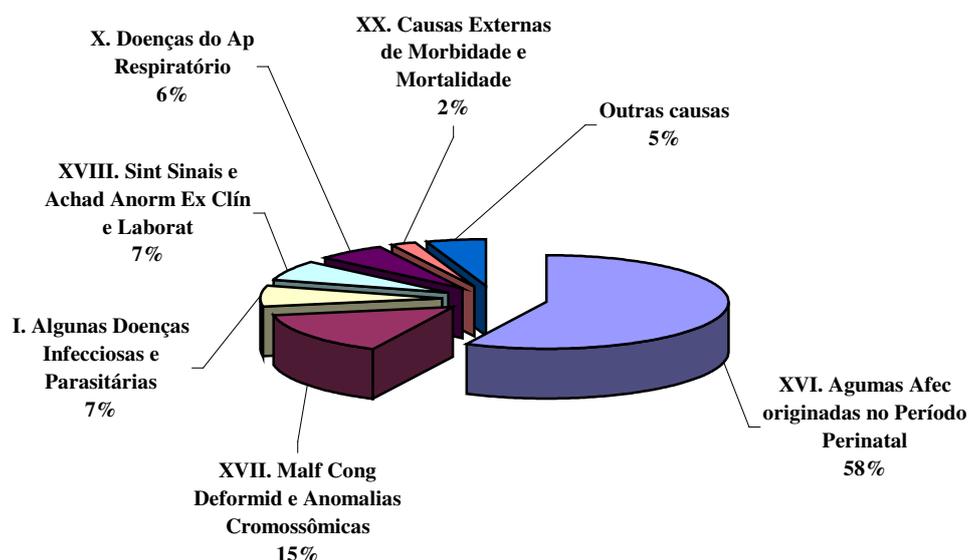
Fonte: SIM/SES-RJ<sup>12</sup>

Em alguns estados e cidades do Brasil, as MFC já vêm representando uma relevante proporção dos óbitos infantis. No Município do Rio de Janeiro (MRJ), no ano 2000, as malformações congênitas foram responsáveis por 15% dos óbitos em menores

de um ano, sendo a segunda causa no primeiro ano de vida (gráfico 2). A metade desses óbitos ocorreu no período neonatal precoce (52%), 18% no período neonatal tardio e os 29% restantes até completar um ano de vida. Descrevendo as principais causas da mortalidade infantil por malformações congênicas, as anomalias do aparelho circulatório e do sistema nervoso central foram responsáveis por 58% destes óbitos no ano de 2000, no MRJ (gráfico 3).

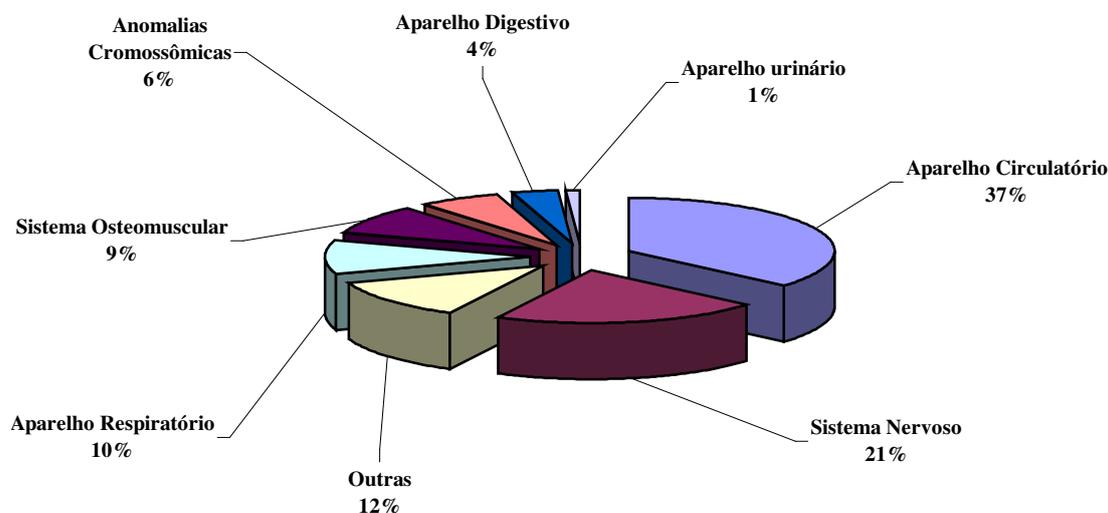
Chung e Myrianthopoulos<sup>6</sup> acompanharam uma coorte de nascidos vivos até a idade de sete anos e encontraram nesse estudo um risco atribuível das anomalias congênicas de 0,164 para mortalidade pós-natal, ou seja, 16% desses óbitos poderiam ser reduzidos se fosse possível evitar a ocorrência de anomalias congênicas maiores. Desse modo, fica clara a importância das MFC, tanto nos países desenvolvidos, como naqueles em desenvolvimento, especialmente se considerados os escassos recursos destinados à prevenção e tratamento nas redes públicas de assistência.

**Gráfico 2 - Mortalidade proporcional em menores de um ano, por capítulo / causa CID 10, Município do Rio de Janeiro, 2000.**



Fonte: SIM/SES - RJ

**Gráfico 3 – Distribuição proporcional dos óbitos infantis, por MFC, Município do Rio de Janeiro, 2000.**



Fonte: SIM/SES - RJ

### **I.3 – Prevalência das malformações**

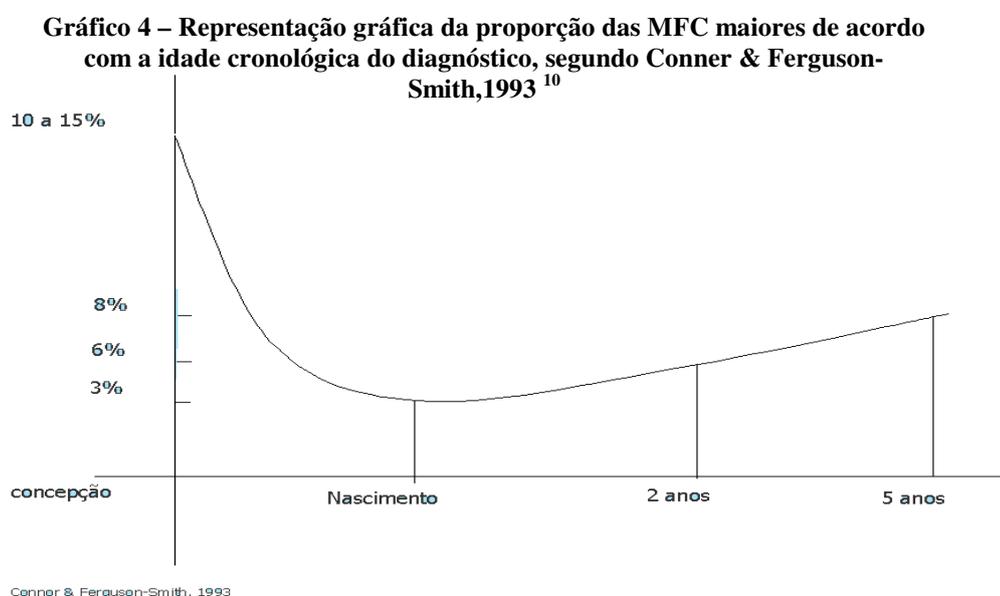
Os estudos epidemiológicos sobre as malformações congênitas são bastante heterogêneos, dependendo de vários fatores: da época da investigação, dos critérios de definição das MFC (em maior e menor), do momento em que é feito o diagnóstico das MFC (período pré-natal, neonatal ou na primeira infância) e da base de dados.

Inicialmente, só se reconhecia a malformação aparente ao nascimento. Por isto, trabalhos anteriores a 1948 apresentavam uma variação entre 0,03% a 3,03%<sup>13</sup>. Através de numerosos estudos de acompanhamentos das MFC durante décadas, estabeleceu-se um consenso de que aproximadamente 3% dos recém-nascidos são acometidos por alguma malformação maior<sup>4</sup>.

Considerando esse critério de classificação das malformações em maiores e menores, as primeiras possuem proporção maior a concepção, em torno de 10 a 15%, mas a maioria desses fetos é abortada espontaneamente, estando ao nascimento presente em 3% dos recém-nascidos. Em relação as MFC menores estabeleceu-se que aproximadamente 14% dos RN podem apresentar uma única malformação menor<sup>10</sup>.

O diagnóstico de uma anomalia menor ao nascer pode sinalizar a necessidade de investigar a existência de outras anormalidades mais complexas. Desse modo, prolongar

o tempo de acompanhamento aumenta a probabilidade de diagnosticar também um defeito maior. As anomalias adicionais detectadas após o nascimento alteram esta prevalência para 6% em crianças de 2 anos de idade e 8% em crianças de 5 anos (gráfico 4). Numa população de 52.332 nascidos vivos acompanhadas por Chung e Myriantopoulos <sup>6</sup> até a idade de sete anos, a prevalência de anomalias congênitas maior estimada foi de 6,58% e 7,26% de anomalia menor.



Os dados sobre as anomalias congênitas são monitorados de forma diferenciada pelos países. Alguns possuem cobertura populacional e outros são de base hospitalar. O acompanhamento das crianças quanto à presença de malformações varia entre três dias e um ano de vida. Esses diversos sistemas de monitoramento dos países integram o “International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System” (ICBDMS). O “Internacional Centre for Birth Defects” está localizado em Roma e foi aceito como organização não governamental em 1986 pela Organização Mundial da Saúde (OMS). Atualmente, todos os programas juntos monitoram uma população de quase três milhões de nascimentos ao ano e representam 35 países distribuídos pelos cinco continentes. Um

dos programas, o da América Latina, participa com dados hospitalares de 12 países, enquanto outros países (Canadá, China, França, Itália, Estados Unidos) estão representados através de dois ou mais programas.

A descrição das MFC na América Latina se restringe a dados hospitalares, como os que compõem a Rede ECLAMC - Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas. O ECLAMC foi criado em 1967 e trata-se de um programa de pesquisa clínica e epidemiológica das anomalias congênitas e suas causas em nascimentos hospitalares latino-americanos. O programa ECLAMC cobre, aproximadamente, 200.000 nascimentos por ano o que representa menos que 1% de todos os nascimentos da região. Esses registros de nascimentos são distribuídos da seguinte forma:  $\frac{1}{4}$  na Argentina,  $\frac{1}{4}$  no Brasil,  $\frac{1}{4}$  no Chile e  $\frac{1}{4}$  em outros países da América Latina. A participação de cada hospital no programa é voluntária e os diagnósticos de malformações são realizados por pediatras colaboradores, ao nascimento.

Em 2001, o ECLAMC contava com uma rede de 76 hospitais, distribuídos em 9 países. O Brasil estava representado, com 14 hospitais, da seguinte forma: Rio Grande do Sul – 3 unidades, Santa Catarina – 3 unidades, São Paulo – 5 unidades, Minas Gerais – 2 unidades e o Estado da Paraíba – 1 unidade. A prevalência de malformações congênitas estimada para a América Latina para o ano de 2001 foi de 3,3% dos nascidos vivos <sup>14</sup>. Esta base de dados hospitalar possui características diferentes do sistema de base populacional, uma vez que a residência da mãe e o nascimento de seu filho nem sempre ocorrem na mesma região e o total de nascimentos está restrito aos ocorridos nas maternidades da rede ECLAMC. Por utilizarem dados de base hospitalar, com a participação de alguns centros de referência para risco neonatal, os estudos podem mostrar uma prevalência elevada, que não refletem os valores reais em nascimentos não selecionados, com uma provável superestimação dos dados.

A melhoria dos métodos diagnósticos, principalmente da ultra-sonografia e dos registros pela rede do ECLAMC vem proporcionando uma melhor identificação dos casos de MFC. Observa-se no quadro 2 um aumento de 22 dos 40 defeitos monitorados pelo ECLAMC/ICBDMS. Diferentemente das doenças agudas, acredita-se que as frequências reais das malformações venham se mantendo estáveis no tempo <sup>1</sup>.

Através da análise dos dados da rede ECLAMC, Castilla et al. <sup>11</sup> elaboraram o livro “Atlas Geográfico de las Malformaciones Congénitas en Sudamérica”, onde compararam a frequência de algumas MFC nas diversas regiões da América do Sul. A Região Sudeste do Brasil concentra uma maior prevalência para oito tipos de

malformações. Destas, acredita-se que os defeitos cardíacos septais, agenesia renal, rim policístico e hidronefrose tenham suas frequências explicadas pelo amplo diagnóstico a partir do uso rotineiro de ultra-sonografia, comparado a outras regiões. Duas MFC estão mais relacionadas à estrutura racial da população: *Polidactilia pós-axial*, mais freqüente em negros, e *Sindactilia* entre o segundo e terceiro dedos do pé, mais ocorrente em europeus não latinos. As demais malformações com freqüência aumentada foram *Hipospádia* e *Geno valgo*, não existindo até o momento, nenhuma explicação para este fato.

No Brasil, o Ministério da Saúde, na tentativa de obter informações das malformações em base populacional, introduziu, no ano de 2000, o campo 34 na Declaração de Nascidos Vivos (DN), pertencente ao Sistema de Informação sobre Nascidos Vivo (SINASC), de distribuição nacional. Este item deve ser assinalado sempre que for detectada alguma MFC e/ou anomalia cromossômica (sim, não ou ignorado), informar qual o tipo e codificar segundo a Classificação Internacional de Doenças (CID10). Através do estudo de confiabilidade dos dados do SINASC, numa amostra de nascimentos no Município do Rio de Janeiro, no período de 1999 a 2001, Theme Filha et al.<sup>15</sup> observaram que a variável “presença de anomalia congênita” apresentava alta proporção de ausência de informação em 11,7% das DN do SINASC, entretanto com excelente confiabilidade (Índice Kappa de 0,97), tendo como fonte de pesquisa o prontuário médico. Segundo Cunha<sup>16</sup>, este campo ainda não é preenchido de forma sistemática pelas maternidades de Porto Alegre, apresentando um sub-registro na ordem de 60,7% ao cruzar os dados do SIM com o SINASC.

O preenchimento adequado do campo 34 deve ser incentivado, pois seu uso em pesquisas epidemiológicas sobre as MFC é de vital importância para conhecimento da sua prevalência em nível nacional. Conhecer a nossa realidade é importante para planejamento de ações de saúde na área materno-infantil, com foco na alocação de recursos para prevenção primária e terapêutica de tão grave enfermidade.

**Quadro 2: Evolução da taxa das malformações congênicas por 10.000 nascimentos, ECLAMC, no período de 1985-1999, e tendência.**

<b>Defeitos Congênicos</b>	<b>1985-1989</b>	<b>1990-1994</b>	<b>1995-1998</b>	<b>1999</b>	<b>Tendência</b>
Anencefalia	6.28	7.18	7.52	7.60	↑
Espinha bífida	6.97	7.62	9.79	11.69	↑
Encefalocele	1.53	2.16	2.47	2.58	↑
Microcefalia	2.67	2.57	3.42	3.46	↑
Hidrocefalia	5.50	7.68	12.21	11.31	↑
Microftalmia	1.15	1.43	1.87	1.70	↑
Transposição dos Grandes Vasos	0.66	0.72	0.81	1.63	↑
Tetralogia de Fallot	0.62	1.19	1.71	1.07	↑
Coartação da Aorta	0.43	0.64	0.97	0.94	↑
Fenda palatina	3.31	3.87	3.59	4.34	↑
Lábio Leporino	10.83	10.46	12.06	14.83	↑
Atresia/Estenose esofagiana	2.58	2.83	3.33	3.77	↑
Atresia/Estenose de Intestino	1.44	1.82	1.90	2.45	↑
Atresia/Estenose Anorretal	3.64	4.46	4.79	5.22	↑
Hipospádia	4.00	4.36	5.23	4.78	↑
Agenesia Renal	0.85	1.61	2.22	2.39	↑
Rim policístico	1.47	2.06	3.61	4.15	↑
Redução de Membros	4.83	5.52	6.18	6.16	↑
Hérnia Diafragmática	1.73	2.13	3.52	3.21	↑
Onfalocele	2.32	2.51	3.06	3.65	↑
Gastrosquise	0.65	1.18	2.54	3.08	↑
Síndrome de Down	14.94	15.84	18.30	17.47	↑

Fonte: ICBDMMS report 2001<sup>17</sup>

## I.4 –Fatores de risco para malformações congênitas

Teratologia é a especialidade médica que se dedica ao estudo das malformações ligadas a uma perturbação do desenvolvimento embrionário ou fetal. Antes de 1940, acreditava-se que o embrião e o feto estavam protegidos das agressões pelas membranas extra-embrionárias/fetais e pelas paredes abdominais e do útero da mãe. As primeiras evidências que derrubaram essa hipótese de proteção da barreira materna e mostraram a importância do ambiente no desenvolvimento morfológico do feto foram apresentadas por Gregg em 1941, ao diagnosticar catarata congênita e outras malformações em recém-nascidos cujas mães tinham tido rubéola no primeiro trimestre de gestação<sup>18</sup>. Foi, entretanto, o estudo de Lenz<sup>19</sup> sobre as alterações congênitas causadas pelo uso da talidomida pelas gestantes, que chamou a atenção para o papel das drogas na etiologia das anomalias congênitas.

Os teratógenos (fatores ambientais) são definidos como qualquer agente capaz de induzir uma anomalia congênita ou aumentar a sua frequência na população. Eles causam em torno de 7 a 10% das anomalias congênitas e podem ser fármacos com propriedades teratogênicas, agentes infecciosos, compostos químicos ambientais, radiação, fatores mecânicos e doenças metabólicas maternas<sup>5</sup>.

Algumas características maternas (como faixa etária, paridade, hábitos de vida, cuidados com a sua própria saúde e fatores ocupacionais) foram analisadas quanto à sua associação com a ocorrência de malformações congênitas<sup>1, 20, 21, 22</sup>.

### a) Fatores demográficos:

A idade materna superior a 35 anos<sup>20</sup> tem sido descrita como o mais importante fator de risco para MFC no nosso meio, principalmente para as anomalias cromossômicas. Por exemplo, a ocorrência de Síndrome de Down cresce à medida que aumenta a idade da mãe. O risco de uma mulher acima de 40 anos ter um filho com MFC é de 1 em 52 nascimentos, diferente daquele para uma mulher entre 20 e 29 anos, que é de 1 em 1350 nascimentos. Segundo Castilla et al.<sup>1</sup>, as mulheres acima de 40 anos são responsáveis por 2% dos nascimentos e 40% dos casos de Síndrome de Down.

Ser mãe adolescente, abaixo de 20 anos, também se constitui em fator de risco para certas MFC, como gastrosquise e outras disrupções vasculares, assim como para baixo peso ao nascer e prematuridade<sup>21</sup>.

A prevalência de algumas malformações congênitas varia significativamente entre grupos raciais. Certas anomalias são descritas mais na raça negra, como polidactilia pós-axial. Na raça branca, há mais casos de cardiopatia congênita, anencefalia, espinha bífida, fístula tráqueo-esofágica e hipospádia<sup>1,7</sup>, dependendo do local de cada estudo. Isto pode ser explicado como consequência de diferenças de predisposição genética interagindo com os fatores ambientais.

b) Doenças crônicas maternas:

Algumas doenças maternas podem, ocasionalmente, levar a um risco maior de ocorrerem anormalidades nos recém-nascidos. Segundo Ordonez et al.<sup>22</sup>, diabetes mellitus, hipertensão arterial e hipotireoidismo apresentaram uma associação positiva para MFC.

Diabetes mellitus pré-gestacional e gestacional é uma doença com risco conhecido para vários defeitos congênitos, especialmente do sistema nervoso central e do aparelho cardiovascular<sup>23</sup>. No primeiro trimestre de gestação, a diabetes materna produz a embriopatia diabética, composta por MFC e aborto espontâneo, resultante de anomalias metabólicas maternas nas primeiras semanas de gestação, através de um mecanismo multifatorial. A diabetes gestacional não controlada, por desenvolver-se principalmente no último trimestre, afeta o feto produzindo hiperglicemia e macrossomia, definida como peso ao nascimento acima de 4000 gramas<sup>24</sup>. O risco embriofetal da diabetes materna pré-gestacional é oito vezes maior quando comparado com o da população geral, e duas vezes maior que o da diabetes gestacional, podendo diminuir, ou até desaparecer, com o adequado controle da glicemia<sup>1,4,24</sup>. Frente a isto, ressalta-se a importância do adequado controle glicêmico das gestantes diabéticas para a prevenção das anomalias congênitas.

A epilepsia afeta uma em cada 300 mulheres em idade fértil, constituindo um risco moderado para microcefalia e retardo do crescimento intra-uterino<sup>25</sup>. Essas gestantes devem receber atendimento especializado, pois a medicação anticonvulsivante<sup>10</sup> utilizada pode representar um outro fator de risco para o desenvolvimento de MFC no concepto. Deve ser preconizado tratamento com apenas uma droga e que esta seja feita na menor dose possível.

c) Infecções maternas:

A ocorrência de certas doenças infecciosas na gravidez, dependendo da fase gestacional, pode estar associada com várias MFC. A síndrome TORSCHE representa uma variedade de sinais clínicos no RN em decorrência de infecções maternas por toxoplasmose, rubéola, sífilis, citomegalovírus e herpes vírus. Os efeitos destas enfermidades sobre o recém-nato estão descritos no quadro 3.

**Quadro 3: Principais enfermidades maternas transmissíveis, seus efeitos sobre o produto da concepção, freqüências de exposição e de risco e mecanismo de prevenção.**

Enfermidade	Efeito	Exposição	Afecção	Prevenção
Rubéola	Surdez, microcefalia Cegueira Cardiopatia	Alta	Alta	Vacinação
Toxoplasmose	Hidrocefalia Cegueira, coriorretinite Atraso mental	Alta	Baixa	Evitar contato com gatos
Citomegalovírus	RCIU (retardo do crescimento intrauterino) Atraso mental Surdez	Alta	Alta	Controlar transfusão
Varicela	Cicatrizes Miodistrofia Retardo mental	Baixa	Alta	Vacinação
Sífilis	Anomalia dental Anomalia óssea Atraso mental	Alta	Alta	Tratamento adequado
Herpes Simples	Cicatrizes Coriorretinite Microcefalia	Baixa	Moderada	Parto cesáreo

(Castilla et al., 1996)<sup>1</sup>

Exposição: Taxa de Exposição=freqüência em mulheres em idade fértil: Baixa: <0,001, Moderada: 0,01-0,001, Alta:>0,01

Afecção: Taxa de Afecção = freqüências com que afeta o feto exposto: Baixa <0,01, Moderada: 0,01-0,10, Alta: >0,10

O vírus da rubéola apresenta elevada toxicidade para tecidos embrionários, notadamente no início da embriogênese, causando a síndrome da rubéola congênita (microftalmia, cardiopatia, alterações auditivas e retardo mental). O risco de acometimento fetal grave diminui à medida que avança a gravidez, sendo de 10 a 40% quando a infecção ocorre no primeiro mês de gestação e de aproximadamente 6 a 7% quando a infecção ocorre a partir do quinto mês <sup>26</sup>. Acredita-se que a incidência de casos de rubéola congênita tem diminuído à custa da vacinação tríplice viral, com um ano de idade, e um reforço entre 4 a 6 anos.

A sífilis congênita é considerada um verdadeiro evento marcador da qualidade de assistência à saúde materno-fetal, tanto pela simplicidade diagnóstica, quanto pelo fácil manejo clínico/terapêutico <sup>26</sup>. A infecção do feto estaria relacionada ao estado da doença na gestante; ou seja, quanto mais recente a infecção materna, mais treponemas estão circulantes e, portanto, mais grave será o comprometimento fetal. O risco de acometimento fetal varia de 70% a 100%, dependendo da fase da infecção na gestante e do trimestre da gestação. A sífilis congênita pode produzir no feto anomalias dos ossos, dentes e retardo mental. Atualmente se investiga sistematicamente a presença desta enfermidade durante a gestação, no mínimo duas vezes durante o pré-natal, através do teste VDRL. Para que o recém-nascido seja considerado tratado intra-útero, o tratamento da gestante deve ocorrer até 30 dias antes do parto. Porém, muitas gestantes acompanhadas no pré-natal infelizmente não são adequadamente rastreadas nem tratadas, infectando o concepto <sup>27</sup>. Na tentativa de minimizar os efeitos sobre os fetos contaminados, vem se introduzindo como rotina nas maternidades públicas o teste VDRL no pré-parto para, nos casos positivos, iniciar tratamento adequado precocemente.

A toxoplasmose é uma doença que adquire especial relevância quando atinge a gestante, pelo risco de infectar o embrião ou feto. Podem ser observados retardo do crescimento intrauterino, morte fetal, prematuridade e/ou toxoplasmose congênita (microcefalia, hidrocefalia, retardo mental, pneumonite, hepatoesplenomegalia, erupção cutânea e calcificações cerebrais). Após o diagnóstico da infecção aguda materna, os pais devem ser informados sobre os riscos da infecção para o feto e recém-nascido.

#### d) Medicamentos:

A exposição a medicamentos no período periconcepcional também representa uma causa importante de malformações fetais.

No início da gestação, o embrião é relativamente resistente à ação de teratógenos e, para a maioria dos órgãos, o período de maior vulnerabilidade é aquele entre a quarta e oitava semana de gestação. Parece haver também diferenças individuais na suscetibilidade a esses agentes. Por exemplo, apenas 10 a 40% da prole de mães expostas ao warfarin (droga anticoagulante) são afetadas. Esta suscetibilidade pode refletir diferenças no metabolismo fetal ou materno do teratógeno<sup>10</sup>.

O uso crônico de medicamentos e a automedicação<sup>28</sup> são práticas comuns adotadas pela população brasileira. Embora algumas drogas sejam consideradas não teratogênicas, para a maioria delas não há segurança no uso durante a gravidez. Como referido anteriormente, um exemplo clássico de droga teratogênica é a Talidomida. Outro medicamento que pode trazer algum risco embriofetal é o misoprostol, freqüentemente usado como abortivo<sup>29</sup>.

O ácido retinóico, um derivado da vitamina A, usado em creme para o tratamento da acne, deve ser proibido em mulheres em idade fértil pelo risco de causar defeitos cardíacos e do sistema nervoso central, além de um elevado índice de aborto espontâneo<sup>2,5</sup>. Os anticonvulsivantes, trimetadiona e fenitoína, são teratogênicos que produzem fendas labiais e ou palatinas, retardo mental, anomalias cardíacas e geniturinárias. Alguns medicamentos teratogênicos são apresentados no quadro 4.

Como as gestantes estão expostas a diversos agentes que podem ser teratogênicos, e com o intuito de dar informações e acompanhar os recém-nascidos das mães expostas, foi criado um Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos (SIAT). A primeira cidade a implantar este serviço na América Latina foi a Cidade de Porto Alegre<sup>28</sup>, seguido pelo do Rio de Janeiro, Campinas e Buenos Aires. Amorim<sup>30</sup> analisou os dados do serviço de informação teratogênica do Rio de Janeiro, no período de 1992 a 1996. As principais consultas foram sobre medicamentos (31%) e doenças maternas (13%). Através do seguimento destes recém-nascidos, alguns resultados adversos foram observados nos conceptos das gestantes expostas a antihipertensivos e não foi confirmado o status teratogênico do misoprostol neste estudo de casos.

**Quadro 4 – Relação de alguns medicamentos e seus efeitos teratogênicos**

<b>Medicamentos</b>	<b>Efeitos</b>
Aspirina	Disrupção vascular
Estreptomicina	Surdez
Anticonvulsivantes	Fissura lábio-palatina, espinha bífida
Tetraciclina	Hipoplasia do esmalte dentário
Misoprostol	Possíveis defeitos de disrupção vascular
Hormônio sexual	Sexo ambíguo, hipospádia
Talidomida	Focomelia, microtia
Acido retinóico	Anomalias cerebrais, craniofaciais, cardíacas e microtia

Fonte: Castilla et al. 1996<sup>1</sup>

e) Estilo de vida:

Cada vez mais os fatores associados ao estilo de vida das gestantes são valorizados pela sua capacidade de influenciar no resultado da concepção. Existem hábitos de vida, como fumar, consumir álcool ou drogas, que podem trazer um efeito negativo para o embrião ou feto.

O consumo de cigarro na gestação pode acarretar retardo do crescimento intra-uterino (RCIU), baixo peso ao nascer (peso inferior a 2,500g) e prematuridade. A nicotina provocaria vasoconstrição placentária que levaria a uma hipóxia fetal e conseqüente diminuição do aporte de nutrientes. Há evidências, também, de que o tabagismo materno possa estar relacionado a fendas labiais e/ou palatinas<sup>31</sup>.

Os efeitos do álcool sobre o concepto estão na dependência da época da exposição, da dose e da predisposição genética. Geralmente estão associados com retardo mental, RCIU, fendas palpebrais curtas e microcefalia<sup>1,2,10</sup>.

Todos esses potenciais fatores de risco teratogênicos acima mencionados podem, em populações dos países em desenvolvimento, interagir com outros fatores também considerados de risco, como desnutrição materna, falta de controle adequado do pré-natal, nível educacional baixo e prática freqüente da automedicação. Pela grande diversidade de condições, assim como pela grande variedade de causas reconhecíveis para as malformações congênitas, se faz necessária a identificação de grupos de risco, para que se possa focalizar os procedimentos de diagnóstico precoce e tratamento

adequado a cada caso, de forma racional e economicamente viável, especialmente naquelas regiões com recursos limitados na área da saúde.

### **I.5 – As malformações congênitas são passíveis de prevenção?**

Desde a década de sessenta, após a tragédia da Talidomida, ficou comprovado que fatores exógenos podem causar danos ao feto. Os esforços atuais para conhecer os mecanismos, as causas e os fatores de risco que determinam a ocorrência de MFC têm resultado em um grande avanço. Medidas de prevenção tornaram-se factíveis, atingindo amplas camadas da população. Ten-Kate, 1986, citado por Castilla et al.,<sup>1</sup> refere que a metade dos casos dos defeitos congênitos pode ser prevenida, mesmo que a maioria das causas das malformações seja desconhecida.

As medidas de prevenção podem ser divididas em três tipos: *primária, secundária e terciária*.

A *prevenção primária* baseia-se em ações voltadas para as mulheres em idade fértil, fundamentalmente na fase pré-gestacional, com intuito de evitar a ocorrência do defeito congênito. Por isso, as medidas são simples e acessíveis a todas as mulheres. Nesta etapa empregam-se ações mais voltadas à educação para saúde, destacando e divulgando os riscos pré-gestacionais: idade materna avançada; presença de doenças crônicas como diabetes e epilepsia; uso de medicamentos, álcool, fumo e drogas e riscos das doenças relacionadas ao trabalho. Se houver algum caso de malformação na família ou se os pais forem consangüíneos, o aconselhamento genético deve ser realizado para conhecer o risco de gerar um feto malformado e poder evitá-lo.

Uma das medidas de prevenção das MFC com maior alcance na população feminina foi a introdução, na rotina dos serviços públicos, da vacinação contra rubéola. Esta medida previne a síndrome da rubéola congênita, pela aplicação da vacina tríplice viral.

Outro aspecto na prevenção dos defeitos congênitos na atualidade foi o consumo periconcepcional de ácido fólico para prevenir a ocorrência de defeitos do tubo neural (espinha bífida, anencefalia e encefalocele). Como esta medida somente beneficiaria aquelas que planejassem suas gravidezes, alguns países como Austrália (1995), Estados Unidos (1996), Canadá (1998) e Chile (2000) adotaram a fortificação de farinhas com ácido fólico como um meio mais eficiente de atingir uma maior proporção de mulheres em idade fértil<sup>32</sup>. Esta estratégia tornou-se efetiva na diminuição da prevalência desses defeitos em 50% no Canadá e 31% no Chile<sup>33,34</sup>. No Brasil, além da fortificação das

farinhas de trigo e milho com ácido fólico, que se tornou obrigatória a partir de junho de 2004<sup>35</sup>, campanhas educativas para divulgar a importância do ácido fólico na prevenção dos defeitos do tubo neural devem ser implementadas em nível nacional como medida de prevenção primária.

A *prevenção secundária* se inicia na gravidez com a assistência pré-natal. Tem o objetivo de evitar o nascimento de um embrião ou feto defeituoso.

O pré-natal é o melhor método para garantir uma gestação saudável<sup>26</sup>. A atenção básica na gravidez inclui a prevenção de doenças, promoção da saúde e tratamento das intercorrências que ocorrem durante o período gestacional. O controle metabólico da diabetes no período precoce da gestação, diagnóstico e tratamento das infecções, além de controle da toxoplasmose, são algumas medidas de prevenção preconizadas nesse período.

A ultra-sonografia fetal faz parte, hoje, da rotina médica do pré-natal. Pelo avanço técnico dos aparelhos e dos profissionais, aliado ao seu baixo custo e a sua característica não invasiva, é indiscutivelmente o exame que mais diagnostica malformações, sejam elas genéticas ou não<sup>36</sup>. O diagnóstico pré-natal permitiu a identificação de fetos portadores de aberrações cromossômicas e colocou, aos olhos de todos, a questão da anomalia fetal. O que fazer diante de uma anomalia fetal grave e incurável?

A interrupção de uma gravidez por anomalia fetal grave sempre causou polêmica, já que muitos profissionais envolvidos no tratamento dessa questão consideram o aborto uma solução inaceitável. O Código Penal brasileiro permite o aborto somente na gravidez decorrente de estupro ou quando há comprovação de risco de vida materno. Há relato de que alguns casais estão conseguindo interromper a gravidez por anomalia fetal grave (ex. anencefalia) através de liminares judiciais, eclodindo uma enorme discussão ética sobre o tema. Nos países onde o aborto é permitido, esta opção é oferecida aos casais, reduzindo a prevalência de RN malformados.

Nos últimos anos desenvolveu-se uma nova área multidisciplinar de atuação, denominada medicina fetal, que incorporou às técnicas de diagnóstico as possibilidades de terapêutica intra-uterina. A correção de algumas malformações, como para os defeitos renais, tumores de pulmão e hérnia diafragmática, através de cirurgia intra-útero, está sendo realizada em grandes centros de tratamento fetais. Entretanto, é muito cedo para se conhecer o verdadeiro prognóstico destas intervenções.

A *prevenção terciária* é essencialmente pós-natal. Ao fazer o diagnóstico adequado da MFC, durante o pré-natal, e, dependendo da natureza e gravidade da malformação, será necessário dispor de uma equipe multidisciplinar com obstetras, neonatologistas, cirurgiões e psicólogos para traçar o melhor plano para atender não só ao recém-nato, mas também à família. O principal objetivo da prevenção terciária é diminuir as complicações dos defeitos congênitos, melhorando as possibilidades de sobrevivência do RN, assim como sua qualidade de vida.

O bebê deve ter atendimento integral e ser assistido por uma equipe multidisciplinar em maternidades para gestação de alto risco, com unidade de terapia intensiva, pois alguns partos podem ser prematuros e/ou de recém-nascidos com baixo peso. Após a alta hospitalar, algumas famílias iniciam a árdua tarefa de conciliar os cuidados primários com os cuidados específicos da patologia em questão. Se houver correção cirúrgica, esta deverá ser agendada no momento mais adequado. Caso haja necessidade de estimulação precoce com fisioterapeutas ou fonoaudiologistas, o encaminhamento para centro de referência deverá ser realizado. Por isso, o nascimento de uma criança malformada gera uma demanda a vários serviços de saúde que, em alguns momentos, o Sistema Único de Saúde não tem como absorver.

Deste modo, conhecer a prevalência populacional das malformações congênitas servirá como base para o planejamento das ações de saúde, principalmente no nível terciário de atenção, organizando uma rede de serviços de referência.

## II – JUSTIFICATIVA

As malformações congênitas constituem uma das dez primeiras causas de mortalidade infantil em países em desenvolvimento <sup>1</sup>. A posição relativa das anomalias congênitas como causa de óbito é tão mais elevada quanto menor a mortalidade infantil. Em alguns estados e municípios do Brasil, as malformações congênitas constituem a segunda causa da mortalidade infantil, como no Estado e no Município do Rio de Janeiro.

As malformações congênitas, além de contribuir com 15% dos óbitos infantis no Município do Rio de Janeiro (Sistema de Informação sobre Mortalidade-SIM, 2000), é referida como responsável por 60% dos abortos espontâneos no primeiro trimestre de gestação, bem como 5% dos abortos mais tardios e 4 a 5 % dos natimortos <sup>10</sup>. Estudos de morbidade em crianças indicam que as enfermidades genéticas e os defeitos congênitos representam 10-25% das internações em estabelecimentos de assistência terciária em alguns centros urbanos da América Latina <sup>13</sup>.

Os estudos populacionais sobre as malformações são escassos no Brasil, ficando restritos aos dados hospitalares que compõem a rede ECLAMC, alguns deles de referência para risco neonatal, o que pode superestimar a prevalência dos mesmos. Por isso, conhecer a magnitude da MFC em uma amostra representativa de nascimentos do MRJ, quais as malformações mais freqüentes, quais os grupos populacionais mais afetados, quais os fatores de risco pré-gestacionais e gestacionais, poderá contribuir para subsidiar políticas públicas de prevenção e também no planejamento e organização da rede de referência terciária, para atendimento preferencial destas gestantes e dos fetos acometidos.

Pelo exposto, estudar a prevalência e os fatores associados à ocorrência das malformações congênitas é de fundamental importância para subsidiar elementos para a prevenção da doença e redução da letalidade.

## **III – OBJETIVOS**

### **III. 1 – Objetivo Geral**

Caracterizar o perfil das malformações congênitas numa amostra de nascimentos no Município do Rio de Janeiro, entre 1999 e 2001.

### **III. 2 – Objetivos Específicos:**

- Estimar a prevalência das malformações congênitas nesta amostra;
  
- Descrever as características socioeconômicas e demográficas das mães de recém-nascidos com malformações congênitas e compará-las com as demais;
  
- Identificar o perfil dos estabelecimentos de saúde em que nascem as crianças;
  
- Verificar a magnitude das malformações congênitas nos óbitos perinatais;
  
- Avaliar a associação entre os fatores de risco e as malformações congênitas.

#### IV - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE, Orioli IM. Prevencion primaria de los defectos congénitos. Rio de Janeiro: Ed. Fiocruz; 1996. 150p.
2. Thompson MW, McInnes RR, Willard HF. Aspectos genéticos do desenvolvimento. In: Thompson & Thompson: Genética médica. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan; 1993. p. 262-70.
3. Monteleone-Neto R, Castilla EE, Lopez-Camelo JS. Reconhecimento do efeito teratogênico sobre o homem. In: Rabello-Gay MN, Rodriguez Mal-R, Monteleone-Neto R (Editores). Mutagênese, teratogênese e carcinogênese: Métodos e critérios de avaliação. Sociedade Brasileira de Genética/Rev Bras Genet; 1991. p. 197-271.
4. Kalter H & Warkany J. Congenital malformations. Etiologic factors and their role in prevention (first of two parts). New Engl J Med 1983; 308: 424-91.
5. Moore KL & Persaud TVN. Defeitos Congênitos Humanos. In: Embriologia Clínica. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan, 6ª edição; 2000. p. 161–193.
6. Chung CS & Myrianthopoulos NC. Congenital anomalies: mortality and morbidity, burden and classification. Am J Med Genet 1987; 27: 505-23.
7. Holmes, LB. Congenital Malformations. New Engl J Med 1976; 295: 204-07.
8. Liu S, Joseph KS, Wen SW, Kramer MS, Marcoux S, Ohlsson A, et al. Secular Trends in Congenital Anomaly-Related Fetal and Infant Mortality in Canada, 1985-1996. Am J Med Genet 2001; 104:7-13.
9. Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. J. Epidemiol Community Health 2000; 54: 660-6.
10. Connor JM & Ferguson-Smith MA. Malformação Congênita. In: Connor JM & Ferguson-Smith MA. Fundamentos de genética Médica. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan; 3ª edição, 1993. p. 168–185.
11. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE. Atlas Geográfico de Las Malformaciones Congênitas em Sudamerica. Rio de Janeiro: Ed. Fiocruz; 1995. 144p.
12. SIM/SES-RJ - Secretaria Estadual de Saúde – Sistema de informação sobre mortalidade (SIM) – <http://www.saude.rj.gov.br/informcoes/obitos.shtml> . (acessado em 25/Out/2003).

13. Cunha AJB. Orientação Genética-Clínica em Medicina Fetal. In: Isfer EV, Sanchez RC & Saito M. Medicina Fetal Diagnóstico Pré-natal e Conduta. Ed. Revinter; 1996. p. 1-9.
14. ECLAMC 2002 – Documento Final da XXXIV Reunião Anual do Estudo Colaborativo Latinoamericano de Malformações Congênicas. Mangaratiba 2002
15. Theme Filha MM, Gama SGN, Cunha CB, Leal MC. Confiabilidade do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos Hospitalares no Município do Rio de Janeiro, 1999-2001. Cad Saúde Pública 2004; 20 (1 Supl): S83-S91.
16. Cunha J, Aerts D, Leite JCL, Castilla EE. Defeitos congênitos em Porto Alegre: uma investigação da qualidade dos dados registrados na Declaração de Nascido Vivo. Rev Bras Epidemiol 2002; suplemento especial (V Congresso Brasileiro de Epidemiologia – Curitiba, março de 2002): p. 51.
17. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System” (ICBDMS). Annual Report 2001 with data for 1999. Published by The International Centre for Birth Defects Via Pilo albertelli, 9 Italy 00195 Roma.
18. Webster WS. Teratogen update: Congenital Rubella. Teratology 1998; 58: 13-23.
19. Lenz W. Thalidomide and congenital abnormalities. Lancet 1962; 1: 45 [letter]
20. Nazer J, Cifuentes L, Ruiz G. La edad materna como factor de riesgo de malformaciones congénitas. Rev Méd Chile 1994; 122: 299-303.
21. Pardo RA, Nazer J, Cifuentes L. Prevalência al nacimiento de malformaciones congénitas y de menor peso de nacimiento en hijos de madres adolescentes. Rev Méd Chile 2003; 131: 1165-72.
22. Ordonez A MP, Nazer HJ, Aguila RA, Cifuentes LO. Malformaciones congénitas y patología crónica de la madre. Estudio ECLAMC 1971-1999. Rev Méd Chile 2003; 131: 404-11.
23. Nazer J & Ramírez R. Malformaciones congénitas en los hijos de madres diabéticas. Rev Méd Chile 2000; 128:1045-52.
24. Manual de neonatologia. Coord. Segre CAM; editor Marcondes E – Rio de Janeiro: Sociedade Brasileira de Pediatria, 1997. 159p.
25. Leite JCL, Comunello LN, Giugliani R. Tópicos em Defeitos Congênitos. Porto Alegre: Ed. Universidade/UFRGS; 2002. 277p.
26. MS 2000 - Ministério da Saúde, Secretaria de Políticas de Saúde, Departamento de Gestão de Políticas Estratégicas, Área Técnica de Saúde da Mulher. Manual Técnico Gestação de Alto Risco. 3ª edição. 2000.

27. Saraceni V & Leal MC. Avaliação de efetividade das campanhas para eliminação da sífilis congênita na redução da morbi-mortalidade perinatal. Município do Rio de Janeiro, 1999-2000. *Cad Saúde Pública* 2003; 19: 1341-9.
28. Schuler-Faccini L, Leite JCL, Sanserino MTV, Peres RM. Avaliação de teratógenos na população brasileira. *Ciênc Saúde Colet* 2002; 7: 66-71.
29. Vargas FR, Schüler-Faccini L, Brunoni D, Kim C, Meloni VFA, Sugayama SMM et al. Prenatal exposure to misoprostol and vascular disruption defects: a case-control study. *Am J Med Genet* 2000; 95: 302-6.
30. Amorim MR. Fatores de risco na gravidez no Serviço de Informação Teratogênica do Rio de Janeiro (SDIT\_RJ) [Dissertação de Mestrado]. Rio de Janeiro: Universidade do Rio de Janeiro; 1999.
31. Ericson A, Kallén B, Westerholm P. Cigarette smoking as an etiologic factor in cleft lip and palate. *Am J Obstet Gynecol* 1979; 135: 348-51.
32. Cornel MC & Erickson JD. Comparison of National Policies on Periconceptional use of folic acid to prevent spina bifida and anencephaly (SBA). *Teratology* 1997; 55:134-7.
33. Ray JG, Meier C, Vermeulen MJ, Boss S, Wyatt PR, Cole DEC. Association of neural tube defects and folic acid food fortification in Canada. *Lancet* 2002; 360: 2047-48 [Reserch letters].
34. Castilla EE, Orioli IM, Lopez-Camelo JS, Dutra MG, Nazer-Herrera J. Preliminary data on changes in neural tube defect prevalence rates after folic acid fortification in South America. *Am J Med Genet* 2003; 123A: 123-8.
35. ANVISA – Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Resolução – RDC nº 344, de 13 de dezembro 2002. DOU de 18/12/2002. [www.anvisa.gov.br/legis/resol/2002/344\\_02rdc.htm](http://www.anvisa.gov.br/legis/resol/2002/344_02rdc.htm) (acessado em 23 de novembro de 2004).
36. Pinto Jr W. Diagnóstico pré-natal. *Ciênc Saúde Colet* 2002; 7: 139-157.

ARTIGO

PERFIL DAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS  
NUMA AMOSTRA DE NASCIMENTOS  
DO MUNICÍPIO DO RIO DE JANEIRO, 1999-2001

## **Resumo**

Este trabalho tem como objetivo estimar a prevalência ao nascimento das malformações congênitas maiores e menores e sua correlação com os fatores socioeconômicos, reprodutivos e outras características maternas. Trata-se de um estudo descritivo, seccional, a partir de uma amostra de 9.386 puérperas, hospitalizadas em maternidades do Município do Rio de Janeiro (MRJ) no momento do parto. Os dados foram coletados através de entrevistas com as mães, no pós-parto imediato, assim como consulta aos prontuários das mães e dos recém-nascidos. A prevalência ao nascimento de malformação congênita foi de 1,7% e as malformações menores foram as mais freqüentes. Os defeitos de fechamento do tubo neural (espinha bífida, anencefalia e encefalocele) foram as principais anomalias maiores detectadas. Na análise multivariada a anomalia congênita esteve associada à maternidade utilizada para o parto ser pública ou conveniada com o SUS; receber inadequada assistência pré-natal - até três consultas e ser portadora de diabetes mellitus. Por outro lado, a presença de MFC foi uma variável com forte associação com óbito perinatal. Ressalta-se neste estudo a importância de ações de promoção da saúde e prevenção de agravos a mulheres em idade fértil, com atenção especial para o atendimento ao pré-natal e ao parto, que podem repercutir diretamente nos indicadores infantis e na prevenção das anomalias congênitas.

Palavras chaves: malformações congênitas, prevalência, fatores de risco

## **Profile of Congenital Malformations in a Sample of Newborns in the City of Rio de Janeiro, Brazil, 1999-2001**

### **Abstract**

This study aims to estimate the prevalence of congenital malformations and its correlation with socioeconomic and maternal variables. The design was descriptive and cross-sectional, based on a sample of 9,386 postpartum women after admission for childbirth in maternity hospitals in the Municipality of Rio de Janeiro, Brazil. Data were collected through interviews with mothers in the immediate postpartum, as well as by consulting the patient records of both the mothers and newborn infants. Prevalence of congenital malformations at birth was 1.7%, and minor malformations were the most frequent. Neural tube defects were the most frequent major malformations. According to multivariate analysis, congenital malformations were statistically associated with: maternity hospitals belonging to or outsourced by the Unified National Health System (SUS); inadequate prenatal care ( $\leq 3$  visits); and maternal diabetes mellitus. This study highlights the importance of measures for health promotion and disease prevention in childbearing-age women, with special attention to prenatal care and childbirth, which can directly influence neonatal indicators and prevention of birth defects.

**Key words: congenital malformations, prevalence, risk factors**

## INTRODUÇÃO

Com a melhoria na assistência à saúde materno-infantil e queda na taxa de mortalidade infantil, as malformações congênitas (MFC) passaram a ganhar importância, sendo atualmente a segunda causa de mortalidade infantil e responsável por 15% dos óbitos em menores de um ano no Município do Rio de Janeiro (MRJ) <sup>1</sup>. Na medida em que as doenças infecciosas e carenciais estão sendo controladas, as causas perinatais e as malformações congênitas ganham mais visibilidade na saúde pública, demandando ações específicas para preveni-las e controlar suas seqüelas.

Os estudos populacionais sobre as malformações são escassos no Brasil, ficando mais restritos a dados hospitalares, como os que compõem a Rede ECLAMC, (Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas). No ano de 2001, nas instituições vinculadas ao ECLAMC <sup>2</sup>, a prevalência de malformações congênitas foi de 3,4% ao nascimento.

Na tentativa de obter informações das malformações em base populacional, a partir de janeiro de 2000 foi introduzido o campo 34 na Declaração de Nascidos Vivos. Neste item deve ser assinalado se foi detectada alguma MFC e/ou anomalia cromossômica e informado o seu tipo, de acordo com a Classificação Internacional de Doenças (CID10). Ao se avaliar a confiabilidade do sistema de informações sobre nascidos vivos (SINASC) no Município do Rio de Janeiro, no período de 1999 a 2001, observou-se que a variável “presença de anomalia congênita” apresentava uma frequência de não informação de 11,7%, mas com excelente confiabilidade (Índice Kappa de 0,97) tendo como fonte de pesquisa o prontuário médico <sup>3</sup>.

Estudos de morbidade em crianças indicam que as enfermidades genéticas e os defeitos congênitos representam 10-25% das internações em estabelecimentos de assistência terciária em alguns centros urbanos da América Latina <sup>4</sup>.

As mulheres em idade fértil dos países em desenvolvimento, como o Brasil, estão expostas a potenciais riscos teratogênicos. Esse risco possui grande relevância, visto que interage com níveis educacionais e econômicos baixos da população e escassos recursos destinados à prevenção e tratamento das anomalias nas redes públicas de assistência <sup>5</sup>.

Este trabalho tem como objetivo estimar a prevalência ao nascimento das malformações congênitas maiores e menores e estudar sua correlação com os fatores associados, numa amostra de nascimentos do MRJ.

## MATERIAL E MÉTODOS

Os dados utilizados neste trabalho advêm do “Estudo da Morbi-mortalidade e da Atenção Peri e Neonatal no Município do Rio de Janeiro”, desenvolvido com base em uma amostra de puérperas que se hospitalizaram em maternidades do Rio de Janeiro, por ocasião do parto, no período compreendido entre julho de 1999 a março de 2001.

Trata-se de um estudo transversal com a finalidade de identificar os fatores sociodemográficos, as características biológicas das mães e a qualidade da assistência na determinação da morbi-mortalidade peri e neonatal <sup>6</sup>.

Foram entrevistadas 10.072 mulheres em 47 maternidades públicas e particulares do MRJ, no período de 1999-2001, representando uma amostra de aproximadamente 10% dos partos previstos para o período, a partir do SINASC/MRJ.

A coleta de dados foi realizada por intermédio de três questionários padronizados. O primeiro deles foi aplicado às mães no pós-parto imediato, o outro foi preenchido com informações contidas nos prontuários e o terceiro com questões acerca da alta hospitalar da mãe e do recém-nascido.

### Variáveis do Estudo

A anomalia congênita foi definida como uma anomalia anatômica, física, detectada ao nascimento e listada no Capítulo XVII: Malformações Congênitas, Deformidades e Anomalias Cromossômicas (Q00-Q99), da Classificação Internacional de Doenças, vigente em 1997 (CID 10). Esta variável foi obtida por meio do segundo questionário e foi classificada como anomalia maior ou menor, baseada no seu risco para a vida e com significância cosmética <sup>7</sup>.

Foram analisadas as variáveis disponíveis no questionário relacionadas às características maternas: cor da pele (anotada a partir da autoclassificação da puérpera); anos de estudo; faixa etária materna; paridade; número de consultas de pré-natal e às características da maternidade: pública ou conveniada com o SUS/privada; complexidade da maternidade (com ou sem UTI neonatal).

Para expressar o estilo de vida da mãe foram selecionadas variáveis como: consumo de cigarro durante a gravidez; ingestão de bebida alcoólica na gestação e consumo de droga ilícita durante a gravidez. Selecionou-se também a variável “tentativa de interromper esta gravidez”.

As doenças maternas avaliadas foram: hipertensão arterial, diabetes mellitus, toxoplasmose, sífilis e rubéola. Tanto para a hipertensão arterial como para o diabetes,

foram agrupados os diagnósticos progressos da doença com os desenvolvidos durante a gravidez.

Os seguintes resultados perinatais foram obtidos do resumo de alta: prematuridade (abaixo de 37 semanas de idade gestacional); baixo peso ao nascer (abaixo de 2.500 gramas); escores de Apgar menor do que 7 no quinto minuto e óbito perinatal (morte entre a 22ª semana de gestação e o sétimo dia após o parto).

### Análise Estatística

A prevalência das malformações foi calculada em taxas por dez mil nascimentos de acordo com o número de casos de anomalias congênicas presentes ao nascimento <sup>2</sup>.

As análises bivariadas foram feitas para exploração inicial dos dados, utilizando-se os testes qui-quadrado e exato de Fisher, quando necessário, para testar a homogeneidade das proporções, comparando grupos de nascimentos com presença e ausência de anomalia congênita, em um nível de significância de 5%.

Para verificar a associação entre anomalia congênita e os diversos fatores de risco, foram realizadas análise de regressão logística univariada e múltipla. Estimativas da razão de chance (OR brutas), foram obtidas para todas as variáveis. Nessa etapa, os resultados perinatais foram considerados como variáveis dependentes. A OR foi utilizada como uma estimativa da razão de prevalência, uma vez que o desfecho é raro. Foram consideradas associações estatisticamente significativas aquelas com valor de  $p \leq 0,05$ .

O primeiro modelo de regressão logística múltipla teve como variável resposta a ocorrência de anomalia congênita. Dentre o conjunto de variáveis consideradas neste estudo, todas as variáveis listadas anteriormente foram incluídas na regressão com exceção dos resultados perinatais, por entender que essas variáveis não são consideradas explicativas para a anomalia congênita. Na modelagem multivariada algumas variáveis foram agrupadas como número de consultas de pré-natal (**1.** 0 a 3 consultas; **0.** 4 e mais consultas) e anos de estudo (**1.** até 7 anos; **0.** 8 e mais anos de estudo) ou até mesmo desmembradas como na idade materna, que contemplou os extremos etários: menor que 20 anos (**1.** até 19 anos; **0.** acima de 19 anos) e idade materna maior ou igual a 35 anos (**1.** 35 anos e mais; **0.** até 34 anos). Em uma segunda análise, o modelo teve como desfecho o óbito perinatal e todas as variáveis foram contempladas neste procedimento.

Utilizou-se o método de seleção automática, procedimento *stepwise* forward, baseado na razão de verossimilhança, para cálculo das OR ajustadas. O nível de significância para a inclusão de variáveis foi estabelecido em 5% e em 20% para

exclusão. O teste de Hosmer-Lemeshow foi utilizado para avaliar o ajuste do modelo. A força de associação entre as variáveis foi expressa em valores estimados de OR ajustados com intervalo de confiança de 95%.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Nacional de Saúde Pública, FIOCRUZ. Para cada puérpera amostrada para participar do estudo ou seu responsável, em caso de menores de idade, foi entregue um termo de consentimento livre e esclarecido, onde era exposto o objetivo da pesquisa e solicitada sua autorização por escrito.

## RESULTADOS

Da amostra inicial de 10.072 puérperas, foram excluídas 686 cuja informação sobre anomalia congênita era desconhecida ou não constava na lista do CID 10. Nos 9.386 nascimentos analisados, a prevalência de malformações congênicas ao nascimento foi de 1,7% (162 casos) assim distribuídos: 137 recém-nascidos apresentavam um tipo de malformação; 11, duas malformações; um nascimento com três malformações. Em relação ao sexo, 56,5% eram do sexo masculino, 42,9% do sexo feminino e 1 nascimento com sexo indeterminado.

A tabela 1 expõe as taxas de prevalência por 10.000 nascimentos de 16 tipos de malformações maiores e 10 de malformações menores. Entre as malformações maiores, a localização mais freqüente foi a do Sistema Nervoso Central, com 17 casos, sendo os defeitos do tubo neural (espinha bífida, encefalocele e anencefalia) as anomalias mais prevalentes. Entre os outros aparelhos e sistemas destacam-se as de localização facial (fendas labiais e/ou palatinas) e os defeitos da parede abdominal (gastrosquise e onfalocele), com 10 e 7 casos, respectivamente. A única anomalia cromossômica diagnosticada neste estudo foi a Síndrome de Down. Os defeitos de membros/extremidades (polidactilia, pé torto congênito, sindactilia) e os da pele (nevo não neoplásico congênito) foram as principais anomalias menores identificadas.

Pode-se observar na tabela 2 que a prevalência de anomalia congênita foi maior entre mães negras ou pardas, adolescentes e primíparas; entretanto, esta diferença não foi estatisticamente significativa. A variável “anos de estudo” aponta para uma maior ocorrência no grupo com menor instrução. A probabilidade de anomalia congênita neste grupo foi 22% maior (OR=1,22; IC=1,01-1,46) quando comparado ao de instrução mais elevada.

Quanto à utilização dos serviços de saúde, os dados revelam que as crianças que nasceram em maternidade pública ou conveniada com o SUS tinham maior proporção de anomalia congênita do que aquelas que utilizaram maternidades privadas. A atenção pré-natal se mostrou como uma variável de proteção, pois se observa um decréscimo na prevalência de anomalias à medida que a assistência pré-natal se torna mais adequada.

As variáveis ambientais “tentar abortar”, “usar droga ilícita”, e “história de diabetes” e “toxoplasmose na gestação” estiveram associados como fatores de risco para anomalia congênita, entretanto sem significância estatística. Não houve nenhum caso de malformação nos bebês das mães que relataram rubéola na gravidez (tabela 3).

Quando se analisam os resultados perinatais, de acordo com a presença de anomalia congênita, encontra-se que todas as variáveis apresentaram maior proporção no grupo de crianças com malformação, sendo o óbito perinatal sete vezes maior (5,4% versus 0,7%) entre as crianças com anomalia. Como nesta etapa da análise a anomalia congênita foi considerada como variável independente, uma criança com malformação congênita apresenta uma chance duas vezes maior de BPN (OR=2,42; IC=1,60-3,68), quase duas vezes de nascer prematuro (OR=1,82; IC=1,19-2,77), mais de três vezes de apresentar Apgar < 7 no quinto minuto de vida (OR=3,75; IC=2,05-6,90) e de oito vezes maior de ir a óbito no período perinatal (OR=8,40; IC=3,95-17,86), quando comparado ao recém-nascido sem anomalia.

A tabela 4 mostra os resultados da análise de regressão logística múltipla tendo como desfecho a anomalia congênita. Do conjunto de variáveis explicativas, apenas quatro variáveis foram selecionadas para a inclusão no modelo de acordo com os critérios estatísticos estabelecidos. Número insuficiente de consultas de pré-natal ( $\leq 3$ ), representou uma chance duas vezes maior (OR ajustada= 2,16) de anomalia em comparação às que realizaram mais de 4 consultas. A ocorrência de anomalia teve uma chance de 2,13 vezes entre as crianças que nasceram em maternidade vinculada ao SUS comparadas às privadas e de 2,45 vezes na presença de diabetes materno, apesar de não ser estatisticamente significativa. Por outro lado, já ter tido um ou mais filhos se mostrou como um fator de proteção em relação à anomalia congênita.

O segundo modelo de regressão logística, apresentado na tabela 5, evidencia que a ocorrência do óbito perinatal foi fortemente determinado pelo escore de Apgar menor do que 7 no 5º minuto de vida. Além dessa variável outras como anomalia congênita, baixo peso ao nascer e prematuridade, se mostraram relevantes. Destaca-se que a anomalia congênita (OR ajustada=8,47) e o BPN (OR ajustada=8,78) tiveram associação positiva com a mesma magnitude em relação ao óbito perinatal.

## DISCUSSÃO

A prevalência de malformação congênita de 1,7% observada nesta amostra de nascimentos, no MRJ, foi inferior a verificada nos diversos estudos de monitorização de defeitos congênitos, que variaram de 2,7%<sup>8</sup> a 4,3%<sup>9</sup>. Esta diferença, provavelmente, se deve, em primeiro lugar, às características das populações estudadas e, por outro lado, às características metodológicas de cada investigação, referentes tanto ao instrumento de investigação da malformação, como ao período do diagnóstico e à base de dados. Estudos de bases hospitalares, muitas vezes, utilizam estabelecimentos de referência para risco neonatal tendendo a superestimar os dados.

De acordo com os tipos, maior e menor, as malformações menores foram as mais frequentes e as taxas de prevalência do pé torto congênito e da hipospádia foram equivalentes as do ECLAMC<sup>2</sup>, 16,4 e 8,5 por 10.000 nascimentos, respectivamente.

Observa-se a predominância de casos de anomalias maiores no sistema nervoso central e em especial aquelas decorrentes de defeitos do fechamento do tubo neural (espinha bífida, anencefalia e encefalocele). Estes defeitos são passíveis de prevenção com o uso do ácido fólico no período periconcepcional. Como esta medida somente beneficiaria aquelas que planejassem suas gravidezes, alguns países como Austrália (1995), Estados Unidos (1996), Canadá (1998) e Chile (2000) adotaram a fortificação de farinhas com ácido fólico como um meio mais eficiente de atingir uma maior proporção de mulheres em idade fértil<sup>10</sup>. Esta estratégia tornou-se efetiva na diminuição da prevalência desses defeitos em 50% no Canadá<sup>11</sup> e 31% no Chile<sup>12</sup>. No Brasil, a fortificação das farinhas de trigo e milho com ácido fólico tornou-se obrigatória a partir de junho de 2004<sup>13</sup>.

A baixa prevalência ao nascimento de defeitos do aparelho circulatório é considerada compatível com a literatura, visto que o seu diagnóstico é feito numa fase mais tardia, após alta da maternidade, e também dependente de diagnóstico prévio durante o pré-natal.

Das características maternas estudadas, a baixa escolaridade esteve associada à presença de anomalia na regressão univariada. Essa variável pode ser considerada um indicador indireto de nível socioeconômico. Esses resultados corroboram com os de Schuler-Faccini et al.<sup>5</sup>, que indicaram que mulheres de baixa renda apresentam fatores de risco para defeitos congênitos com maior frequência.

A idade materna avançada, acima de 35 anos, é o mais referido fator de risco para anomalias congênitas, no nosso meio. As anomalias cromossômicas, como a

Síndrome de Down, ocorrem com maior frequência à medida que aumenta a idade da mãe <sup>14</sup>. Nesta amostra de nascimentos não foi encontrada associação entre idade materna e malformação assim como em um estudo desenvolvido no Chile por Pardo et al <sup>15</sup>, onde a proporção de malformação não foi significativamente diferente entre o grupo de adolescente e mães idosas. Esta associação também não foi observada entre mães de crianças com fechamento do tubo neural, em estudo desenvolvido na maternidade do Hospital das Clínicas da UFMG <sup>16</sup>.

Cada vez mais, os fatores associados ao estilo de vida das mulheres grávidas são valorizados por sua capacidade de influenciar no resultado da concepção <sup>14</sup>. O tabagismo vem sendo associado à fenda labial <sup>17</sup> e o uso do álcool à síndrome alcoólica fetal. Na amostra em estudo não foi significativa a diferença do hábito de fumar e consumir bebida alcoólica na gravidez entre mães de RN com ou sem diagnóstico de anomalia congênita. Algumas hipóteses podem ser levantadas, uma delas é o fato da mãe de RN com defeito congênito tentar se preservar, negando ou subestimando comportamento de risco na gravidez como consumo de álcool e cigarro. Outra hipótese seria a forma como essas variáveis foram analisadas sem diferenciar a quantidade de cigarros e doses de bebidas.

Ao submeter os dados à análise de regressão logística múltipla para determinar as variáveis de maior associação com as malformações congênitas, encontra-se um modelo em que as variáveis mais importantes foram assistência pré-natal, tipo de maternidade, paridade e diabetes mellitus.

É bastante conhecida a importância do pré-natal para um nascer saudável, diminuindo os riscos de BPN, prematuridade e mortalidade infantil. Na análise dos dados observa-se uma chance maior de anomalia para aquelas que iniciaram o pré-natal tardiamente ou mesmo as que não foram assistidas neste período. Essa associação permanece no modelo após controle pelas demais variáveis. Segundo Carmichael et al <sup>18</sup> o risco de malformação foi de 1,50 para as gestantes que iniciaram o pré-natal tardiamente atuando como um indicador de fatores sociais adversos como raça/etnia, paridade, idade, cuidados inadequados com a saúde, e exposição a fatores de risco gestacional como, consumo de fumo e álcool.

A proporção de anomalias congênitas entre as crianças que nasceram em maternidades públicas ou conveniadas com o SUS foi significativamente maior em relação às crianças das maternidades privadas. Nazer et al. <sup>19</sup> também encontraram maior prevalência dos defeitos do tubo neural (DTN) em maternidades públicas chilenas. Discute-se a possibilidade da maternidade pública estar caracterizando

atendimento às mães com menor nível socioeconômico, cujo acesso e disponibilidade de nutrientes é menor e, conseqüente seria maior a probabilidade de desenvolver anomalias estruturais. Por outro lado, a menor prevalência de anomalias congênitas nas maternidades privadas, poderia estar reproduzindo o mesmo comportamento de mulheres de elevado nível social residentes em países desenvolvidos, seja pelo maior cuidado pessoal e com o conceito, seja pela interrupção da gravidez, uma vez diagnosticado a presença de malformação congênita no feto<sup>20</sup>.

Entre as variáveis clínicas, a diabetes mellitus foi a única patologia considerada como fator de risco e mantida no modelo de regressão logística. De acordo com Castilla et al.<sup>14</sup>, essa patologia seria responsável pela indução da embriopatia diabética, o que resultaria em malformações e abortos espontâneos, especialmente no primeiro trimestre da gestação.

Estudos anteriores apresentam resultados controversos em relação à variável paridade. Aguiar et al.<sup>15</sup> encontraram um menor risco de fechamento do tubo neural entre filhos de múltiparas. Já Castilla et al.<sup>14</sup> verificaram um maior risco para maior paridade (três filhos ou mais). Em nosso estudo, as secundíparas ou mais apresentaram uma chance de gerar filhos com malformação 37% menor em relação as primigestas, após controle pelas demais variáveis do modelo.

Os resultados encontrados apontam para maior freqüência de baixo peso ao nascer, prematuridade e anóxia entre os portadores de anomalias, ficando evidente que essas crianças demandam um atendimento de alta complexidade no momento do parto, justificando a necessidade de unidade de referência para estes casos.

Com relação ao peso ao nascer, é descrito na literatura que crianças com DTN apresentam maior proporção de BPN<sup>15,19</sup>, devido às próprias malformações como nos casos de anencefalia ou resultado do efeito destas malformações no crescimento fetal. Uma outra hipótese explicativa seria que as crianças com esses resultados adversos, por necessitar de cuidados intensivos nos primeiros dias de vida, e em alguns casos até de internação em unidade de terapia intensiva (UTI), aumentaria a probabilidade de diagnóstico de anomalia.

Chung e Myriantopoulos<sup>7</sup> também encontraram uma associação positiva entre anomalia e óbito. Este risco foi de 3,85 no período neonatal e de 2,81 no período pós-neonatal.

O presente estudo apresenta algumas limitações. Primeiramente, em se tratando de estudo do tipo transversal, a relação de causalidade não pode ser determinada. Embora esse desenho de estudo seja adequado para avaliar grandes populações e

determinar a frequência de determinados eventos, é limitado pelo fato de medir, ao mesmo tempo, exposição e desfecho, de forma que uma ambigüidade temporal dificulta a separação entre causa e efeito. Outra limitação seria o tamanho amostral associado à baixa prevalência do desfecho estudado, que determinaram intervalos de confiança amplos.

As malformações congênitas têm adquirido cada dia mais importância, tanto pelo ponto de vista da mortalidade como de morbidade. Algumas crianças requerem tratamento cirúrgico imediato para sobreviverem e muitas necessitam de tratamento de reabilitação prolongado, às vezes por toda a vida. Ressalta-se neste estudo a importância da assistência ao pré-natal como fator de prevenção para as anomalias congênitas e dessas no óbito perinatal.

Este estudo traz contribuições para o planejamento de ações de saúde na área materno-infantil, com foco na alocação de recursos para prevenção primária (educação em saúde), secundária (atenção adequada e com ampla cobertura do pré-natal) e terciária (organização da rede de referência) das malformações congênitas.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SIM/SES-RJ - Secretaria Estadual de Saúde – Sistema de informação sobre mortalidade. <http://www.saude.rj.gov.br/informcoes/obitos.shtml> (acessado em 25/Out/2003).
2. Documento Final da XXXIV Reunião Anual do Estudo Colaborativo Latinoamericano de Malformações Congênicas. Mangaratiba. 2002.
3. Theme Filha MM, Gama SGN, Cunha CB, Leal MC. Confiabilidade do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos Hospitalares no Município do Rio de Janeiro, 1999-2001. *Cad Saúde Pública* 2004; 20 (1Suppl): S83-S91.
4. Cunha AJB. Orientação Genética-Clínica em Medicina Fetal. In: Isfer EV, Sanchez RC, Saito M. *Medicina Fetal Diagnóstico Pré-natal e Conduta*. Ed. Revinter; 1996. p. 1-19
5. Schuler-Faccini L, Leite JCL, Sanserino MTV, Peres RM. Avaliação de teratógenos na população brasileira. *Ciênc Saúde Colet* 2002; 7: 66-71.
6. Leal MC, Gama SGN, Campos MR, Cavalini LT, Garbayo LS, Brasil CLP, et al. Fatores associados à morbi-mortalidade perinatal em uma amostra de maternidades públicas e privadas do Município do Rio de Janeiro, 1999-2001. *Cad Saúde Pública* 2004; 20 (1Suppl): S20-S33.
7. Chung CS & Myriantopoulos NC. Congenital Anomalies: Mortality and Morbidity, Burden and Classification. *Am J Med Genet* 1987; 27:505-23.
8. Nazer J, Aravena T, Cifuentes L. Malfomaciones congênicas em Chile. Um problema emergente (período 1995-1999). *Rev Méd Chile* 2001; 129: 895-904.
9. Moreira LMA, Dias AL, Ribeiro HBS, Falcão CL, Felício TD, Stringuetti C, et al. Associação entre o uso de abortifacientes e defeitos congênicos. *Rev Bras Ginecol Obstet* 2001; 23: 517-51.
10. Cornel MC & Erickson JD. Comparison of Nacional Policies on Periconcepcional use of folic acid to prevent spina bifida and anencephaly (SBA). *Teratology* 1997; 55: 134-7.
11. Ray JG, Meier C, Vermeulen MJ, Boss S, Wyatt PR, Cole DEC. Association of neural tube defects and folic acid food fortification in Canada. *Lancet* 2002; 360: 2047-8 [Reserch letters].
12. Castilla EE, Orioli IM, Lopez-Camelo JS, Dutra MG, Nazer-Herrera J. Preliminary data on chances in neural tube defect prevalence rates after folic acid fortification in South America. *Am J Med Genet* 2003; 123A: 123-8.

13. Resolução ANVISA (Agência Nacional de Vigilância Sanitária – RDC nº 344, de 13 de dezembro 2002. DOU de 18/12/2002. [http://www.anvisa.gov.br/legis/resol/2002/344\\_02rdc.htm](http://www.anvisa.gov.br/legis/resol/2002/344_02rdc.htm) (acessado em 23/Nov/2004).
14. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE, Orioli IM. Prevencion primaria de los defectos congénitos. Rio de Janeiro: ed. Fiocruz; 1996. 150p.
15. Pardo RA, Nazer J, Cifuentes L. Prevalencia al nacimiento de malformaciones congénitas y de menor peso de nacimiento em hijos de madres adolescentes. Rev Méd Chile 2003; 131:1165-72.
16. Aguiar MJB, Campos AS, Aguiar RALP, Lana AMA, Magalhães RL, Babeto LT. Defeitos de fechamento do tubo neural e fatores associados em recém-nascidos vivos e natimortos. J Pediatr (Rio J) 2003;79: 129-34.
17. Van Rooij IALM, Groenen PMW, Van Drongelen M, Te Morsche RHM, Peters WHM, Steegers-Theunissen RPM. Orofacial clefts and spina bifida: N-acetyltransferase phenotype, maternal smoking, and medication use. Teratology 2002; 66:260-6.
18. Carmichael SL, Shaw GM, Nelson V. Timing of Prenatal Care Initiation and Risk of Congenital Malformations. Teratology 2002; 66:326-30.
19. Nazer J, López-Camelo J, Castilla EE. ECLAMC: Estudio de 30 años de vigilancia epidemiológica de defectos de tubo neural en Chile y en Latinoamérica. Rev Méd Chile 2001; 129:531-9.
20. Liu S, Joseph KS, Wen SW, Kramer MS, Marcoux S, Ohlsson A, et al. Secular Trends in Congenital Anomaly-Related Fetal and Infant Mortality in Canada, 1985-1996. Am J Med Genet 2001; 104:7-13.

**Tabela 1 – Distribuição das malformações segundo tipo maior e menor, CID 10 e Taxa de prevalência por 10.000 nascimentos, MRJ, 1999-2001.**

<b>Anomalias Maiores</b>	CID 10	Nº	%	Taxa
Espinha bífida	Q05	7	4,32	7,46
Gastrosquise e Onfalocele	Q79.3 e Q79.2	7	4,32	7,46
Síndrome de Down não especificada	Q90	6	3,70	6,39
Fenda labial com ou sem fenda palatina	Q36 e 37	6	3,70	6,39
Hidrocefalia	Q03	5	3,09	5,33
Fenda palatina	Q35	4	2,47	4,26
Imperfuração anal	Q42.3	4	2,47	4,26
Encefalocele	Q01	3	1,85	3,20
Hérnia diafragmática congênita	Q79.0	3	1,85	3,20
Anencefalia	Q00	1	0,62	1,07
Microcefalia	Q02	1	0,62	1,07
Bloqueio congênito do coração	Q24.6	1	0,62	1,07
Reunião de gêmeos	Q89.4	1	0,62	1,07
Malformações múltiplas	Q89.7	1	0,62	1,07
Subtotal	-	55	33,95	58,60
<b>Anomalias Menores</b>	CID 10	Nº	%	Taxa
Polidactilia	Q69	23	14,20	24,50
Pé torto congênito	Q66.0	15	9,26	15,98
Nevo não neoplásico congênito	Q82.5	13	8,02	13,85
Hipospádia	Q54	8	4,94	8,52
Malformações congênicas do quadril	Q65	5	3,09	5,33
Sindactilia	Q70	4	2,47	4,26
Atresia das coanas	Q30.0	4	2,47	4,26
Epispádia	Q64.0	1	0,62	1,07
Anomalia de posição da orelha	Q17.4	1	0,62	1,07
Artéria umbilical única	Q27.0	1	0,62	1,07
Subtotal	-	107	66,05	114,00

**Tabela 2 – Distribuição proporcional de alguns fatores ligados às características maternas e aos serviços de saúde de acordo com presença de anomalias congênitas, MRJ, 1999-2001.**

Variáveis	Presença de anomalia		OR <sub>bruta</sub> (IC 95%)*	Valor de p **
	Sim N (%)	Não N (%)		
<b>Fatores sociais e reprodutivos</b>				
Cor da pele				0,319
Branca	66 (44,9)	4690 (51,1)	1,00	
Negra ou parda	77 (52,4)	4276 (46,6)	1,25 (0,93-1,68)	
Amarela	4 (2,7)	205 (2,2)	1,13 (0,96-1,33)	
Anos de estudo				0,010
□ 7 anos	77 (51,7)	3676 (39,9)	1,22 (1,01-1,46)	
8 a 10 anos	24 (16,1)	2137 (23,2)	0,79 (0,48-1,30)	
11 anos e +	48 (32,2)	3397 (36,9)	1,00	
Faixa etária materna				0,161
□ 19 anos	38 (25,5)	1786 (19,3)	1,41 (0,96-2,05)	
20-34 anos	96 (64,4)	6350 (68,8)	1,00	
35 e +	15 (10,1)	1094 (11,9)	0,95 (0,72-1,25)	
Filhos anteriores				0,159
Nenhum	69 (46,3)	3748 (40,6)	1,00	
1 ou mais	80 (53,7)	5484 (59,4)	0,79 (0,57-1,09)	
<b>Serviços de Saúde</b>				
Consulta pré-natal				0,001
0 – 3	20 (14,0)	610 (7,0)	1,57 (1,22-2,01)	
4 a 6	48 (33,6)	2506 (28,6)	1,44 (1,00-2,07)	
7 ou +	75 (52,4)	5642 (64,4)	1,00	
Tipo de Maternidade				0,000
Particular	25 (16,8)	2909 (31,5)	1,00	
Vinculada ao SUS	124 (83,2)	6328 (68,5)	2,28 (1,48-3,51)	
Complexidade da maternidade				0,337
Sem UTI neonatal	75 (50,3)	4284 (46,4)	1,00	
Com UTI neonatal	74 (49,7)	4953 (53,6)	0,85 (0,62-1,18)	

\*OR (IC 95%) = razão de "odds" e intervalo de confiança de 95%

\*\* teste quiquadrado

**Tabela 3 – Distribuição proporcional de alguns fatores ligados às características maternas e aos recém-nascidos de acordo com presença de anomalias congênitas, MRJ, 1999-2001.**

Variáveis	Presença de anomalia		OR bruta (IC 95%)*	Valor de p **
	Sim N (%)	Não N (%)		
<b>Fatores Ambientais</b>				
Tentativa de aborto				0,256
Sim	11 (7,4)	486 (5,3)	1,43 (0,77-2,66)	
Não	138 (92,6)	8724 (94,7)		
Consumo de cigarro na gestação				0,550
Sim	22 (14,8)	1208 (13,1)	0,15 (0,73-1,81)	
Não	127 (85,2)	8015 (86,9)		
Ingesta de bebida alcoólica na gestação				0,074
Sim	20 (13,4)	1773 (19,2)	0,65 (0,40-1,05)	
Não	129 (86,6)	7447 (80,8)		
Uso de droga na gestação				0,085
Sim	2 (1,3)	38 (0,4)	3,28 (0,78-13,73)	
Não	147 (98,7)	9169 (99,6)		
<b>Fatores Clínicos</b>				
Hipertensão arterial				0,846
Sim	14 (9,5)	917 (10,0)	0,95(0,54-1,65)	
Não	133 (90,5)	8246 (90,0)		
Diabetes Mellitus				0,109
Sim	5 (3,4)	152 (1,7)	2,07(0,83-5,11)	
Não	143 (96,6)	8980 (98,3)		
Sífilis				0,340
Sim	1 (0,7)	142 (1,6)	0,44 (0,61-3,15)	
Não	141 (99,3)	8770 (98,4)		
Toxoplasmose				0,170
Sim	2 (1,4)	46 (0,5)	2,79 (0,67-11,60)	
Não	136 (98,6)	8721 (99,5)		
<b>Resultados perinatais</b>				
Baixo peso ao nascer				0,000
Sim	28 (18,8)	799 (8,7)	2,42 (1,60-3,68)	
Não	121 (81,2)	8376 (91,3)		
Prematuridade				0,005
Sim	27 (18,9)	1002 (11,4)	1,82 (1,19-2,77)	
Não	116 (81,1)	7813 (88,6)		
Apgar < 7 no 5º min. de vida				0,000
Sim	12 (8,6)	209 (2,4)	3,75 (2,05-6,90)	
Não	128 (91,4)	8376 (97,6)		
Óbito perinatal				0,000
Sim	8 (5,4)	62 (0,7)	8,40 (3,95-17,86)	
Não	141 (94,6)	9175 (99,3)		

\*OR (IC 95%) = razão de "odds" e intervalo de confiança de 95%

\*\* teste quiquadrado

**Tabela 4 – Resultados da regressão logística múltipla, tendo como variável resposta anomalia congênita, MRJ, 1999-2001.**

<b>Variáveis</b>	<b>OR ajustada</b>	<b>IC 95%</b>	<b>Valor de p</b>
Presença de Diabetes Mellitus	2,45	0,98-6,12	0,06
Até 3 Consultas de Pré-natal	2,16	1,29-3,64	0,00
Maternidade Pública ou conveniada com o SUS	2,13	1,35-3,37	0,00
Secundípara e mais	0,64	0,44-091	0,01

Hosmer - Lemeshow (valor de p=0,95)

**Tabela 5 - Resultados da regressão logística múltipla, tendo como variável resposta óbito perinatal, MRJ, 1999-2001.**

<b>Variáveis</b>	<b>OR ajustada</b>	<b>IC 95%</b>	<b>Valor de p</b>
Presença de BPN	8,78	2,76-27,91	0,00
Prematuridade	5,33	1,66-17,09	0,00
Apgar < 7 no 5º minuto	23,13	10,18-52,53	0,00
Anomalia congênita	8,47	2,41-29,82	0,00

Hosmer - Lemeshow (valor de p=0,33)

## V - CONSIDERAÇÕES FINAIS

Defeito congênito é uma expressão genérica, ampla, que inclui toda anomalia de ordem estrutural, funcional ou metabólica. Segundo a UNICEF, pelo menos 10% das crianças ou nascem ou adquirem algum tipo de deficiência – física, mental ou sensorial – com repercussão negativa no desenvolvimento neuropsicomotor<sup>43</sup>.

As anomalias congênitas são importantes como causa de mortalidade perinatal e neonatal, mas são talvez mais importantes como origem de defeitos físicos. A sua relevância vem tomando visibilidade à medida que vem se reduzindo a taxa de mortalidade infantil por outras causas. Neste estudo observou-se uma chance de morrer oito vezes maior entre os RN portadores de malformações congênitas comparados aos demais. Por isso é desejável que o diagnóstico da malformação seja feito durante o pré-natal, pois permite planejar antecipadamente as medidas a serem adotadas pela equipe médica, imediatamente após o parto, o que aumentaria muito a sobrevivência dos recém-nascidos afetados<sup>44</sup>, como em alguns casos de fístula tráqueo-esofágica ou obstrução intestinal.

Outro fato que merece destaque é que esta é uma das poucas causas de óbito fetal e infantil que não vem apresentando redução nas últimas décadas. Algumas estratégias para diminuir os coeficientes de mortalidade por malformações congênitas sugeridas por Victora<sup>45</sup>, incluem a ingestão adequada de folatos por ocasião da concepção, seja através de suplementos vitamínicos ou através de fortificação de alimentos. Evitar a ingestão de bebidas alcoólicas e a utilização de drogas ou medicamentos durante a gravidez, além de tratar a diabetes antes da concepção e acompanhar, tanto essa, quanto outras patologias maternas adequadamente na gestação, com pré-natal de boa qualidade. A indução do aborto para fetos malformados, outra medida existente em outros países, ainda é ilegal no Brasil.

Este estudo destacou a reconhecida importância do pré-natal como uma estratégia de prevenção secundária. A extensão da cobertura do pré-natal para as camadas menos favorecidas, assim como a captação precoce das gestantes, deve ser uma ação prioritária para a melhoria dos indicadores perinatais e prevenção das MFC.

A fortificação das farinhas de milho e trigo, com ácido fólico tornou-se obrigatória no Brasil, a partir de junho de 2004, como uma medida para atingir as mulheres em idade fértil e diminuir os casos de defeitos de fechamento do tubo neural, especialmente da anencefalia.

As malformações podem deixar em muitos casos “marcas”, deficiências físicas e mentais. O cuidado integral à criança portadora de deficiência inclui diagnóstico, tratamento, procedimentos de reabilitação, medicalização, assistência odontológica, entre outros e a promoção da sua qualidade de vida. Deve ser incentivada a participação das famílias em grupos de apoio e adesão a programas especiais para que essas crianças sejam integradas à sociedade. Para uma adequada atenção à criança portadora de malformação congênita no MRJ, os diferentes segmentos da sociedade devem ser envolvidos no intuito de integrar suas ações em prol da criança.

O monitoramento permanente e análise da prevalência das malformações congênitas ao nascimento devem ser incentivados, principalmente com o uso do campo 34 da declaração de nascidos vivos. Conhecer a nossa realidade é importante para organizar a rede de referência terciária e subsidiar elementos de prevenção da doença.

A legislação brasileira, por meio do Estatuto da Criança e do Adolescente, **Lei 8.069/90**, reforça o compromisso pela promoção do bem estar desses pequenos cidadãos. Esta responsabilidade não é apenas da família, mas do Estado e da sociedade como um todo.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Agenda de compromissos para a saúde integral da criança e redução da mortalidade infantil / Ministério da Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Brasília: Ministério da Saúde, 2004. 80p.
2. Leite JCL, Comunello LN, Giuliani R. Tópicos em Defeitos Congênitos. Porto Alegre: Ed. Universidade/UFRGS; 2002. 277p.
3. Victora CG. Intervenções para reduzir a mortalidade infantil pré-escolar e materna no Brasil. Rev Bras Epidemiol 2001; 1:1-61.

## **VI - ANEXOS**

**Quadro 5 – Prevalência das malformações congênitas (CID 10) em uma amostra de nascimentos no MRJ, 1999-2001.**

Malformação congênita	Nº de casos	Prevalência	Taxa de prevalência por 10.000 nascimentos
Q00.0 anencefalia	1	0,62	1,07
Q01.9 encefalocele não específica	3	1,85	3,20
Q02 microcefalia	1	0,62	1,07
Q03.9 hidrocefalia congênita não especificada	5	3,09	5,33
Q05.2 espinha bífida lombar com hidrocefalia	1	0,62	1,07
Q05.4 espinha bífida não especificada, c/hidrocefalia	5	3,09	5,33
Q05.9 espinha bífida não especificada	1	0,62	1,07
Q07.8 outras malformações congênitas especificadas do sistema nervoso	1	0,62	1,07
Q17.4 anomalia de posição da orelha	1	0,62	1,07
Q17.9 mfc não especificada da orelha	1	0,62	1,07
Q18.3 pescoço alado	1	0,62	1,07
Q24.6 bloqueio congênito do coração	1	0,62	1,07
Q27.0 ausên c. e hipoplasia da artéria umbilical	1	0,62	1,07
Q30.0 atresia das coanas	4	2,47	4,26
Q31.8 outras malformações congênitas da laringe	1	0,62	1,07
Q35 fenda palatina	2	1,23	2,13
Q35.3 fenda unilateral do pálato mole	1	0,62	1,07
Q35.9 fenda palatina não especificada, unilateral	1	0,62	1,07
Q36 fenda labial	2	1,23	2,13
Q37 fenda labial c/ fenda palatina	2	1,23	2,13
Q37.1 fenda unilateral do pálato duro mole com fenda labial	1	0,62	1,07
Q37.9 fenda unilateral do pálato com fenda labial, não especificada	1	0,62	1,07
Q38.6 outras malformações congênitas da boca	1	0,62	1,07
Q42.3 ausência, atresia e estenose congênita do ânus, sem fístula	4	2,47	4,26
Q52.7 outras malformações congênitas da vulva	1	0,62	1,07

Q52.9 malformação congênita não especificada dos órgãos genitais femininos	2	1,23	2,13
Q54.0 hipospádia balânica	2	1,23	2,13
Q54.9 hipospádia não especificada	6	3,70	6,39
Q55.0 ausência e aplasia do testículo	4	2,47	4,26
Q55.2 outras mfc do testículo e do escroto	1	0,62	1,07
Q56.4 sexo indeterminado, não especificado	2	1,23	2,13
Q61.8 Outras doenças do rim	1	0,62	1,07
Q62.0 hidronefrose congênita	1	0,62	1,07
Q63.9 malformação congênita não especificada do rim	1	0,62	1,07
Q64.0 epispádia	1	0,62	1,07
Q64.9 MFC não especificada do aparelho urinário	1	0,62	1,07
Q65.2 luxação congênita não especificada do quadril	1	0,62	1,07
Q65.5 subluxação congênita não especificada do quadril	1	0,62	1,07
Q65.6 quadril instável	2	1,23	2,13
Q65.8 outras deformidades congênitas do quadril	1	0,62	1,07
Q66.0 pé torto equinovaro	15	9,26	15,98
Q66.8 outras deformidades c. do pé	1	0,62	1,07
Q66.9 deformidade congênita não especificada do pé	1	0,62	1,07
67.4 outras deformidades congênitas do crânio, da face e da mandíbula	1	0,62	1,07
Q67.7 torác carinado	1	0,62	1,07
Q68.0 deformidade c. músculo esternocleidomastoide	1	0,62	1,07
Q68.1 deformidade congênita da mão	2	1,23	2,13
Q69 polidactilia	2	1,23	2,13
Q69.0 dedo da mão supranumerário	18	11,11	19,18
Q69.9 polidactilia, não especificada	3	1,85	3,20
Q70 sindactilia (clinodactilia)	1	0,62	1,07
Q70.0 coalescência dos dedos	2	1,23	2,13
Q70.9 sindactilia, não especificada	1	0,62	1,07
Q71 defeitos, por redução, do membro superior	1	0,62	1,07
Q71.3 ausência congênita da mão e de dedo	2	1,23	2,13
Q71.6 mão em garra	1	0,62	1,07
Q74.1 malformação congênita do joelho	1	0,62	1,07
Q74.1 MFC do joelho	1	0,62	1,07

Q74.9 malformações congênitas não especificadas de membro	1	0,62	1,07
Q76.7 malformação congênita do esterno	1	0,62	1,07
Q77.1 nanismo tanatofórico	1	0,62	1,07
Q79.0 hérnia diafragmática congênita	3	1,85	3,20
Q79.2 onfalocele	2	1,23	2,13
Q79.3 gastroquise	5	3,09	5,33
Q79.8 outras mfc do sistema osteomuscular	1	0,62	1,07
Q82.5 nevo não-neoplásico congênito	13	8,02	13,85
Q83.3 mamilo acessório	1	0,62	1,07
Q89.4 reunião de gêmeos	1	0,62	1,07
Q89.7 mfc múltiplas, n/ class em outra parte	1	0,62	1,07
Q90.9 síndrome de Down não especificada	6	3,70	6,39
Total	162	100,00	172,60

Fundação Oswaldo Cruz

Secretaria Municipal de Saúde do Rio de Janeiro

**Estudo da Morbi Mortalidade e da Atenção Peri e Neonatal no Município do Rio de Janeiro**

**Termo de Consentimento Livre e Esclarecido**

Prezada mãe,

Este documento lhe dará informações e pedirá o seu consentimento para participar de uma pesquisa que está sendo desenvolvida pela Fundação Oswaldo Cruz e pela Secretaria Municipal de Saúde do Rio de Janeiro.

O estudo pretende identificar a importância dos fatores sociais, familiares, da saúde da gestante bem como da qualidade da assistência a elas prestada para a saúde do seu recém-nascido. O objetivo final é ter informações que orientem a reestruturação da assistência à gestante no município para que a mortalidade infantil se reduza.

A pesquisa será conduzida através de questionários que perguntarão sobre o seu nível de instrução, de renda, sua história reprodutiva, sobre a atenção pré-natal que você recebeu e a procura da maternidade no momento do parto. Além disto, para algumas mães será observado o atendimento antes do parto, dentro da maternidade.

Você tem o direito de pedir outros esclarecimentos sobre a pesquisa e pode se recusar a participar ou interromper a sua participação nela a qualquer momento, sem que isto lhe traga qualquer prejuízo.

As informações que você nos der serão mantidas em sigilo e não serão divulgadas em qualquer hipótese. Os resultados do estudo serão apresentados em conjunto, não sendo possível identificar os indivíduos que dele participaram.

Declaro estar ciente das informações deste Termo de Consentimento e concordo em participar desta pesquisa.

Participante:-----

Representante legal, em caso de mãe adolescente não emancipada (menor de 18 anos)

-----

Coordenador da Pesquisa:-----

Rio de Janeiro, ----/----/----