Defeitos congênitos no Rio Grande do Sul: diagnóstico ultrassonográfico pelo estudo morfológico fetal

Congenital defects in Rio Grande do Sul: ultrasonographic diagnosis by fetal morphologic study

Jorge Alberto Bianchi Telles[1], Lavinia Schüler-Faccini[2]

RESUMO

Introdução: A motivação deste estudo foi analisar a frequência de malformações congênitas no Rio Grande do Sul, enfocando especialmente aquelas passíveis de diagnóstico pré-natal. Métodos: Estudo descritivo de base populacional dos bancos de dados oficiais do Rio Grande do Sul no período de 2001 a 2005. Incluídos todos os recém-nascidos vivos registrados ao nascimento como portadores de uma ou mais anomalias no campo 34 da Declaração de Nascidos Vivos. Esses dados foram confrontados com crianças falecidas com menos de um ano, com *causa mortis* defeito congênito e com os óbitos fetais. Foram analisados 25 defeitos ou grupos de defeitos. Foram estudadas as possibilidades de diagnóstico pré-natal dos principais defeitos congênitos através da ultrassonografia, tendo como base a literatura. Resultados: Os 25 defeitos ou grupos representaram 81,7% do total de recém-nascidos com defeitos identificados no nascimento e 86,7% do total das mortes até 1 ano por defeitos congênitos no período. A ocorrência geral de defeitos diagnosticados no nascimento no período foi de 0,81%. Calculou-se que para cada caso de cardiopatia diagnosticado no nascimento cerca de 3 casos não foram percebidos e faleceram no 1º ano de vida. Esses cálculos foram expressivos também para trissomias do 13 e 18, hérnia diafragmática e sistema nervoso central. Conclusões: 25 malformações congênitas ou grupos de malformações que corresponderam a mais de 80% dos defeitos congênitos. Alguns defeitos congênitos registrados ao nascimento no Campo 34 da Declaração de Nascidos Vivos parecem estar subestimados, especialmente aqueles cujo diagnóstico necessita de exames especializados, como as cardiopatias congênitas.

UNITERMOS: Anormalidades Congênitas, Mortalidade Infantil, Mortalidade Fetal, Cardiopatias Congênitas, Ultrassonografia, Diagnóstico Pré-Natal.

ABSTRACT

Introduction: The aim of this study was to analyze the frequency of congenital malformations in Rio Grande do Sul, focusing mainly on those which are prenatally diagnosable. Methods: A population-based descriptive study of official databanks of Rio Grande do Sul from 2001 to 2005. All live births registered at birth as having one or more anomalies in field 34 of the Statement of Live Births were included. These data were compared with children who died under one year of age with congenital defects as cause of death and with fetal deaths. We analyzed 25 defects or groups of defects. Based on the literature, the possibilities of prenatal diagnosis of major congenital defects by ultrasound, were studied. Results: The 25 defects or defect groups represented 81.7% of newborns with defects identified at birth and 86.7% of total deaths up to 1 year for defects in the period. The overall occurrence of birth defects diagnosed in the period was 0.81%. It was calculated that for every case of heart disease diagnosed at birth, about 3 cases were not perceived and infants died in the first year of life. These ratios were also expressive for cases of trisomy 13 and 18, diaphragmatic hernia, and central nervous system. Conclusions: 25 congenital malformations or groups of malformations that accounted for over 80% of birth defects. Some birth defects recorded at birth in Field 34 of the Statement of Live Births appear to be underestimated, especially those whose diagnosis requires specialized tests, such as congenital heart disease.

KEYWORDS: *Congenital Anomalies, Infant Mortality, Fetal Mortality, Congenital Cardiopathies, Ultrasonography, Pre-Natal Diagnosis*

INTRODUÇÃO

No Estado do Rio Grande do Sul, a incidência de defeitos congênitos varia de 10/1.000 a 15/1.000 nascidos vivos (nv), devendo estar, a menos que haja um sub-registro, no primeiro e segundo lugares como causa de morte no primeiro ano de vida (1).

A mortalidade infantil (MI) tem diminuído gradativamente no Brasil e no Rio Grande do Sul. Segundo dados oficiais do estado (1), em 1980 tínhamos uma mortalidade de 39/1.000nv. Já em 1990 a taxa foi de 21,5/1.000nv, chegando em 2000 a 17,2/1.000nv. Hoje estamos com o coeficiente inferior a 12/1.000nv. O percentual de cada componente da mortalidade infantil no estado também merece

[1] Mestrado em Ciências Medicas, UFRGS. Medicina Fetal HMIPV, Unimed-Poa, EcoMoinhos.
[2] Doutora em Genética e Biologia Molecular. Professora do Instituto de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

011-631_defeitos_congênitos.pmd 421 21/12/2010, 13:42

especial atenção. Houve marcada redução do componente tardio (28 dias a 1 ano). Em 1980 esse componente correspondia a 50,5% dos óbitos e em 2006 chega a 32,8%. Por outro lado, os componentes neonatal tardio (7 a 27 dias) e precoce (até 6 dias) gradativamente passaram a preponderar entre causas de MI, aflorando então os defeitos congênitos (DC) e tornando-os uma preocupação do setor público, que busca a redução das taxas de MI.

Outra preocupação do poder público é a mortalidade fetal (MF), mantendo um coeficiente em torno de 10/1.000nv e correspondendo a 30-40% das mortes no período perinatal. Muitas dessas mortes têm causas passíveis de diagnóstico pré-natal e, em um número também desconhecido de casos, evitáveis.

O poder de detecção de malformações pela ultrassonografia é claramente operador-dependente. Entretanto, devido à evolução tecnológica dos aparelhos e ao aumento da difusão de técnicas adequadas de utilização do método, os limites do diagnóstico pré-natal estão se ampliando (2). Para alguns DCs, obtém-se uma taxa de detecção em torno de 90%. São eles: espinha bífida (90%), anencefalia (99%), encurtamento dos membros (90%), defeitos de fechamento da parede abdominal (90%), defeitos renais maiores (85%) (3). Alguns podem ser detectados em torno de 60% dos casos, como as hidrocefalias e a hérnia diafragmática. Por outro lado, é lembrado que algumas condições, como o autismo e a paralisia cerebral, via de regra nunca são diagnosticados na ultrassonografia.

Em nosso meio, um estudo realizado no Instituto de Cardiologia de Porto Alegre demonstrou que somente em 24,7% dos casos internados naquela instituição por cardiopatia congênita e que haviam sido submetidas a avaliação ultrassonográfica no pré-natal após a 18 semanas tiveram suspeita de anormalidades. Em mais de 57% dos casos as doenças eram passíveis de diagnóstico através do corte de 4 câmaras e o restante, segundo esse trabalho, poderia ser diagnosticado através da visão dos grandes vasos da base.

Dessa forma, a motivação deste estudo foi analisar a frequência de malformações congênitas no Rio Grande do Sul, enfocando especialmente aquelas passíveis de diagnóstico pré-natal através do estudo morfológico fetal, analisando suas frequências, interesse epidemiológico e necessidade de suporte perinatal.

MÉTODOS

Trata-se de um estudo descritivo de base populacional, em que foram pesquisados os bancos de dados oficiais do estado do RS.

Foi utilizado o Banco de Dados dos Sistemas de Informação sobre Mortalidade e Nascidos Vivos 1999 a 2005, editado pelo Ministério da Saúde em 2007, fornecido pela Secretaria da Saúde do RS.

Neste trabalho foi adotada a CID-10, Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde da Organização Mundial de Saúde. A base de dados SIM / SINASC do Ministério da Saúde utiliza esse modelo, bem como o Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas e ambos grupos o consideram adequado. As patologias foram agrupadas sempre que necessário por razões práticas.

Foi delimitado o período de 2001 a 2005, sendo incluídos assim todos os recém-nascidos vivos de mães residentes no Rio Grande do Sul que foram registrados ao nascimento como portadores de uma ou mais anomalias congênitas no item 34 da Declaração de Nascidos Vivos (DNV) e constantes no banco de dados SINASC (4); os fetos e nascidos vivos falecidos com menos de 1 ano, com *causa mortis* atribuída a um defeito congênito, mencionado na Declaração de Óbito, fonte que alimenta o banco de dados SIM do Ministério da Saúde (1) e os Óbitos Fetais cuja DO registre Defeitos Congênitos.

Tomando por base o manual técnico do ECLAMC, para fins deste estudo foram analisados 25 DC ou grupos de defeitos, levando em conta suas prevalências relatadas na literatura, gravidade, possibilidade de diagnóstico pré-natal ou no exame do recém-nascido.

Os seguintes critérios foram adotados na seleção dos 25 DCs:

- Maior frequência em cada sistema ou segmento fetal.
- Gravidade, demonstrada por necessidade de cirurgia pós-natal ou ser causa de morte neonatal e até 1 ano de idade.
- Possibilidade de diagnóstico pré-natal pela ultrassonografia.

Foram comparadas as frequências de DC descritas no nascimento, através da descrição do Campo 34 da DNV e consequente inclusão no SINASC, com as frequências de DC apontadas como causa de óbito até o primeiro ano de vida (mortalidade infantil até 1 ano) e com as frequências de DC registradas em fetos mortos (mortes fetais) (1).

Foram subdivididos os 25 DCs em dois grupos, para fins de estudo comparativo:

- os passíveis de diagnóstico pelo exame clínico neonatal (15 DC);
- os que necessitam de exames subsidiários para diagnóstico, como de imagem ou cariotípico (10 DC)

Diante da constatação de que, em alguns casos, os bancos de dados mostraram um número expressivamente maior de mortes pelo DC até o primeiro ano de vida do que o número registrado no nascimento, foi criado um fator de correção (FC). Este expressa um número pelo qual o total de fetos mortos e nascidos vivos que tiveram determinado DC constatado ao nascimento pode ser multiplicado para estimarmos com melhor precisão o número de bebês nascidos com determinado DC. Para esse cálculo, foi admitido que todos os bebês cujo defeito foi constatado ao nascimento pertenciam ao grupo de crianças que foram ao óbito até o primeiro ano de vida.

011-631_defeitos_congênitos.pmd 422 21/12/2010, 13:42

Em cada tabela, foi calculado o número total de fetos com os 25 DCs ou grupo de defeitos (cerca de 80%) e expressado o total geral de DC, onde são incluídos todos os DCs da população estudada.

A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Saúde Pública do Rio Grande do Sul.

Devido à natureza do trabalho, utilizando dados de bancos oficiais públicos, com dados populacionais, não foi utilizado termo de consentimento informado.

RESULTADOS

A Tabela 1 demonstra um comparativo entre os DCs relatados no Campo 34 da DNV no período de 2001 a 2005 e DCs apontados como causa de morte de crianças menores que um ano no mesmo período. No período foram identificados 6.236 recém-nascidos com DCs identificados no nascimento e registrados na DNV. No período de 2001-2005 nasceram no RS 765.230 bebês, com uma média anual de 153.046 crianças. Assim, a ocorrência geral de DCs diagnosticados no nascimento no período foi de 0,81%.

Observando as Tabelas 2 e 3, que comparam os diagnósticos ao nascimento com as mortes de crianças até 1 ano de idade por DC (e supondo que todos os que tiveram diagnóstico ao nascer morreram), identificamos 787 casos que faleceram no primeiro ano de vida por DC e que não foram diagnosticados ao nascimento. Isso significaria um acréscimo de 12,6% de casos de DC no período estudado. Acrescendo os óbitos fetais do período (482), podemos concluir que a incidência de DC no RS é de pelo menos 0,98%.

As Tabelas 2 e 3 agrupam os casos que são diagnosticáveis no exame físico do RN (Tabela 2) e os casos que necessitam de exame de imagem ou cariótipo para o diagnóstico de certeza do DC (Tabela 3). Foram confrontados os diagnósticos realizados no nascimento com o número de mortes por DC ocorridas até 1 ano de idade. Considerou-se a diferença a maior como falha do diagnóstico ao nascimento, calculando-se um fator de correção (FC) específico para cada DC ou grupo de DC. Esse número é expresso na coluna da direita dessas Tabelas. Observa-se que os casos de subdiagnósticos ao nascimento se concentraram na Tabela 3.

Interessante notar na análise das Tabelas 2 e 3 que 60% dos DCs diagnosticados no nascimento são diagnosticáveis no exame físico do RNV e cerca de 60 dos óbitos até um ano ocorreram por DCs que necessitam de exames subsidiários para seu diagnóstico.

Observou-se que 28,2% (1.759 casos) dos DCs diagnosticados no nascimento são do Sistema Esquelético (pé torto, redução de membros e polidactilia). O número de óbitos por essas causas se mostrou pequeno, assim com as mortes fetais. Levando-se em consideração o fato de esses DCs serem de fácil diagnóstico no exame do RNV, esses números devem corresponder à incidência real desse grupo de anomalias.

Os DCs do sistema nervoso central (SNC) representam 10,9% do total diagnosticado no nascimento (683 casos). Os defeitos de fechamento do tubo neural (coluna e anaencefalia) perfazem 45,8% dos DCs do SNC. As hidrocefalias vêm em segundo lugar de frequência, com 34,2% dos casos. As encefaloceles estão em terceiro lugar, com 12,1%. Somando 163 casos de óbitos fetais (Tabela 5) e a diferença, 22 casos registrados que faleceram por DC do SNC, calcula-se um fator de correção de 1,27.

As cardiopatias representaram 4,8% das anomalias observadas no nascimento, entretanto observa-se que mesmo se considerássemos que todas as crianças com diagnóstico de cardiopatia no momento do nascimento faleceram, somente 302 das 888 que morreram no período em estudo (2001 a 2005) foram diagnosticadas. Pode-se calcular um índice de correção de 2,94, ou seja, para cada caso diagnosticado no nascimento cerca de 3 casos não são percebidos; morrem durante o primeiro ano de vida. Se somarmos os 29 casos registrados de óbitos fetais por cardiopatia no período (Tabela 5), chegamos ao número, talvez ainda subestimado, de 917 casos de MFC do coração no período de estudo. Por esse raciocínio, o fator de correção seria de 3,03.

A Tabela 4 demonstra que em 61,2% das mortes atribuídas a cardiopatias congênitas a equipe de saúde não conseguiu determinar o tipo específico de MFC do coração. Das identificadas, cerca de 1/3 (12,2%) comprometia os septos cardíacos e presumivelmente com gravidade suficiente para causar o óbito.

Foram diagnosticados no nascimento 45 casos de hérnia diafragmática, enquanto que foram relatados 75 casos

TABELA 1 – Defeitos congênitos no RS de 2001-2005 – Diagnóstico no nascimento x Óbito pela anomalia até 1 ano

Defeitos congênitos	Diagnóstico no nascimento	%	Óbito até 1 ano	%
SNC	510	11,0	376	13,3
Cardiopatias	302	4,8	888	36,2
Face	627	10,1	15	0,6
Apar urinário	374	6,0	82	3,3
Esqueléticas	1759	28,2	5	0,2
Hérnia diafragmática	45	0,7	75	3,1
Parede abdominal	207	3,3	75	3,1
Múltiplas	468	3,3	283	11,5
Genéticas	588	9,4	244	9,9

Fonte: Sistemas de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Nascidos Vivos (SINASC).

011-631_defeitos_congênitos.pmd 423 21/12/2010, 13:42

TABELA 2 – Defeitos congênitos diagnosticáveis no exame físico do recém-nascido no RS de 2001-05 – Diagnóstico no nascimento x Óbito pela anomalia até 1 ano

CID 10	Anomalia*	Nascimento	%**	Óbito <1a	Diferença***	FC****
Q00,0	Anencefalia	140	2,25	150	-10	1,07
Q00	Cefalocele	83	1,35	26	57	–
Q05	DFTN-Medula	173	2,77	50	123	–
Q16-Q17	MF orelha	230	3,69	0	230	–
Q35	Fenda palatina	249	3,99	5	244	–
Q35-Q37	Fenda labial +/- Palatina	378	6,06	10	368	–
Q42-Q43	Atresia anal	42	0,67	42	0	–
Q54	Hipospádia	274	4,39	1	273	–
Q66	Pé torto	848	13,60	4	844	–
Q69	Polidactilia	596	9,56	0	596	–
Q71-Q74	Redução de membros	315	5,5	1	314	–
Q792	Onfalocele	34	0,55	19	15	–
Q793	Gastrosquise	151	2,42	56	95	–
Q795	Outras MF da parede abdominal	22	0,35	0	22	–
Q89	MF múltiplas	207	3,32	2,83	-76	1,36
Totais		3.742	60,02	647	3.095	

DC: Defeito congênito, anomalias. MF: Malformações. NV: Nascidos vivos. DFTN: Defeitos de fechamento do tubo neural. FC: Fator de correção. *Anomalias ou grupos de anomalias de maior relevância. ** Porcentagem da anomalia/total de NV. *** Diferença entre DCs diagnosticados ao nascimento e número de óbitos pela anomalia. **** Fator de correção para NV sem diagnóstico do DC no nascimento.
Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Nascidos Vivos (SINASC).

de mortes no primeiro ano de vida atribuídas a essa patologia. Assim, pode-se calcular um índice de correção de 1,66, ou seja, para cada 2 casos diagnosticados no nascimento, um terceiro não o foi, colaborando possivelmente com o desfecho desfavorável.

Os DCs gênito-urinários corresponderam a 4,9% dos casos (374 casos), com um número pequeno de descobertas posteriores que causaram óbitos, salvo os casos de agenesia renal. Isso é compreensível nesse tipo de patologia, onde sabidamente um grande número de casos corresponde a dilatações moderadas do sistema urinário, são unilaterais e frequentemente corrigíveis cirurgicamente.

Dos 588 casos de anomalias genéticas registrados no nascimento, 468 (79,6%) corresponderam à trissomia do 21 (síndrome de Down). Entretanto, um número grande de casos de outras duas trissomias também frequentes e via de regra letais, a trissomia do 13 e do 18 tiveram subdiagnóstico no nascimento, pois há registro no nascimento de 28 casos, enquanto que 85 bebês faleceram no período até um ano de vida. Dessa forma presume-se que, para cada caso diagnosticado ao nascimento, três casos não o foram.

DISCUSSÃO

Em 1999, foi modificada a DNV, passando a fazer parte um novo campo a ser preenchido, o de número 34 (Campo 34). Este foi idealizado como um campo aberto, que interroga sobre anomalias congênitas, onde as respostas iniciais são: SIM, NÃO e IGNORADO, seguidas de um espaço

TABELA 3 – DC diagnosticáveis fundamentalmente por exame de imagem ou cariótipo no Rio Grande do Sul de 2001-05 – Diagnóstico no nascimento x Óbito pela anomalia até 1 ano

CID 10	Anomalia*	Nascimento**	Óbito <1a	%	Diferença***	FC****
Q03	Hidrocefalia	234	85	3,46	149	–
Q04	Outros DCs neuroencéfalo	53	65	2,65	-12	1,22
Q20-Q25	Cardiopatias	302	888	36,19	-586	2,94 (3,3)*
Q39	MF traqueia/esôfago	32	43	1,75	-11	1,34
Q60	Agenesia renal	23	28	1,14	-5	1,21
Q61-Q639	Outras MFs renais	77	53	2,16	24	–
Q79,0	Hérnia diafragmática congênita	45	75	3,06	-30	1,66
Q90	Síndrome de Down	468	134	5,46	334	–
Q91,0-Q91,7	Trissomias 13 e 18	28	85	0,46	-57	3,3
Q92,0-Q99,9	Outras genéticas	92	25	1,02	67	–
Totais		1.354	1.481	60,35	-127	1,09

DC: Defeito congênito, anomalias. RS: Estado do Rio Grande do Sul. MF: Malformação. FC: Fator de correção. *Anomalias ou grupos de anomalias de maior relevância. ** NV com diagnóstico do DC no nascimento. *** Porcentagem da anomalia / total de Óbitos pela anomalia <1 ano. *** Diferença entre DCs diagnosticados ao nascimento e número de óbitos pela anomalia **** Fator de correção para DCs sem diagnóstico de nascimento. # FC incluindo Óbitos Fetais.
Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Nascidos Vivos (SINASC).

011-631_defeitos_congênitos.pmd 424 21/12/2010, 13:42

TABELA 4 – Óbitos por cardiopatias congênitas ocorridos em crianças de 0-4 anos de 2001-05 no Rio Grande do Sul

CID 10	Tipo de malformação cardíaca	< 01a	01-04a	Total	% Total
Q20	MF câmaras e comunicações cardíacas	57	1	58	6,11
Q21	MF septos cardíacos	90	26	116	12,21
Q22-Q23	MF válvulas cardíacas	56	1	57	6,00
Q24,0-Q24,8	Outras MFs cardíacas específicas	62	2	64	6,74
Q24,9	Outras MFs cardíacas não específicas	539	43	582	61,26
Q25	MF de grandes artérias	71	2	73	7,68
	Total MFs cardíacas	875	75	950	100%
	% por faixa etária	92,11	7,89	100%	

RS: Estado do Rio Grande do Sul. MF: Malformação.
Fonte: MS/SVS/DASIS – Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM).

para ser descrita a anomalia e um lugar para codificação da mesma, segundo o CID10.

Entretanto, o número de DC registrados ao nascimento no Campo 34 da DNV parece estar subestimado para alguns defeitos, especialmente aqueles cujo diagnóstico necessita de exames especializados. Destacam-se entre eles as cardiopatias, as cromossômicas, as intratorácicas (hérnia diafragmática e anomalias de traqueia e esôfago), as do SNC e agenesia renal. Particularmente as cardiopatias congênitas estão certamente com ocorrência subestimada em nosso meio. Essas patologias parecem estar mais relacionadas com morbimortalidade infantil, seja pela gravidade ou possivelmente pelo retardo no tratamento.

O estudo morfológico fetal poderia diagnosticar precocemente muitos desses casos. Carvalho e colaboradores analisaram os resultados da avaliação cardíaca fetal efetuada em 1.159 gestantes em dois níveis diferentes. Nível I: uso da ultrassonografia morfológica com o objetivo de rastrear a presença de alteração cardíaca, sem estabelecer um diagnóstico diferencial. Nível II: por ecocardiograma fetal. A detecção das alterações estruturais obtidas no nível I teve sensibilidade de 72% e especificidade de 98%, com 28% de falso-positivos. No nível II esses parâmetros foram, respectivamente, de 100 e 99%, com o coeficiente kappa de 57% (5).

A International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) recomenda a avaliação do coração fetal por ultrassonografia em 3 níveis distintos de diagnóstico. No primeiro, chamado Exame Básico, somente é examinado o corte de 4 câmaras. Já no Exame Básico Estendido são examinadas as vias de saída dos ventrículos (6). A ecocardiografia é reservada para situações especiais, já bem determinadas na literatura (7, 8).

Semelhantemente ao exame do coração, a ISUOG, em *guideline* específico, recomenda o exame denominado exame básico do SNC, compreendendo o estudo da forma do crânio, da coluna vertebral e do encéfalo. As seguintes estruturas devem ser examinadas: a forma do crânio; os ventrículos laterais; os ventrículos laterais; o *cavum* do septo pelúcido; o tálamo; o cerebelo; a cisterna magna e a coluna vertebral (9). A entidade chega a afirmar que, se no exame ultrassonográfico do segundo trimestre de gravidezes de baixo risco forem cumpridas as seguintes premissas: 1) os planos transventricular e transcerebelar puderem ser satisfatoriamente obtidos; 2) a biometria da cabeça (particularmente a circunferência cefálica) estiver nos limites da normalidade para a idade gestacional; 3) o diâmetro dos cornos posteriores dos ventrículos laterais (átrios) medirem menos que 10,0mm e a cisterna magna medir entre 2 e 10mm, pode-se afirmar que a maioria das malformações cerebrais estarão excluídas, que o risco de anomalias do SNC é extremamente baixo (menor que 5%) e que não está indicada qualquer avaliação complementar (10).

Apesar de a avaliação de marcadores no Iº trimestre ter utilidade bem estabelecida na avaliação das anomalias cromossômicas, um estudo realizado em 1998 demonstrou que a sensibilidade para detecção de DC através da US aumenta muito discretamente com a adição de marcadores US de II trimestre à pesquisa de malformações congênitas nesse período (de 51 para 55%), tendo ocorrido um aumento de 12 vezes nos falso-positivos. Segundo esses autores, o foco da avaliação ultrassonográfica no II trimestre parece dever ser a pesquisa de defeitos congênitos (11).

Os defeitos congênitos cujo diagnóstico pode ser realizado pelo exame clínico do recém-nascido são mais frequen-

TABELA 5 – Óbitos fetais no Rio Grande do Sul por defeitos congênitos no período de 2001-05

Grupos de defeitos congênitos	2001	2002	2003	2004	2005	Total
Hidrocefalia e espinha bífida congênita	8	6	1	10	11	36
Outras malforamações congênitas do sistema nervoso	22	26	29	33	17	127
Malformações congênitas do coração	5	6	9	7	2	29
Outras malformações congênitas do aparelho circulatório	1	2	–	2	–	5
Síndrome de Down e outras anomalias cromossômicas	4	6	3	9	4	26
Outras malformações congênitas	69	44	49	53	44	259
Total	109	90	91	114	78	482

Fonte: MS/SVS/DASIS – Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM).

011-631_defeitos_congênitos.pmd 425 21/12/2010, 13:42

temente relatados na DNV e via de regra não são causa de morte do recém-nascido.

Analisando os dados expostos anteriormente, em que para cada caso de cardiopatia diagnosticado no nascimento, pelo menos 3 outros não o são, vemos a necessidade de ampliarmos o diagnóstico pré-natal das cardiopatias.

Guerra e colaboradores (2004), que avaliaram a confiabilidade da DNV no município do Rio de Janeiro, Brasil, encontrando resultados insatisfatórios, apontando para a necessidade de qualificação do pessoal envolvido no preenchimento das declarações, assim como a padronização da codificação dos defeitos (12).

O SINASC, sem dúvida, tem informações valiosas que devem ser estudadas e divulgadas (13), entretanto o confronto com os dados do SIM, outro poderoso banco de dados oficial, nos indica que a realidade dos defeitos congênitos no Brasil pode ser diferente daquela registrada no nascimento e certamente precisamos de mais estudos para chagarmos aos números reais.

CONCLUSÕES

A análise dos bancos de dados oficiais possibilitou identificar as 25 malformações congênitas ou grupos de malformações que corresponderam a mais de 80% dos DCs ocorridos no Rio Grande do Sul de 2001 a 2005.

O número de DCs registrados ao nascimento no Campo 34 da DNV parece estar subestimado para alguns defeitos, especialmente aqueles cujo diagnóstico necessita de exames especializados. Destacam-se entre eles as cardiopatias, as cromossômicas, as intratorácicas (hérnia diafragmática e anomalias de traqueia e esôfago), as do SNC e agenesia renal.

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem à Secretaria da Saúde do Estado do Rio Grande do Sul, à Secretaria de Vigilância em Saúde do Ministério da Saúde, por fornecerem as principais fontes de dados deste trabalho. Aos coordenadores do Centro de Diagnóstico da Unimed Porto Alegre e da Unidade de Medicina Fetal do Hospital Presidente Vargas, da Prefeitura de Porto Alegre, onde foi elaborada e testada a sistematização do exame ultrassonográfico fetal.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul. Núcleo de Informações em Saúde. Estatísticas de Saúde: Mortalidade 2007.
2. Woo J. A short History of the development of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. [cited 2008 may 15]; Available from: http://www.ob-ultrasound.net/history1.html.
3. Royal College of Obstetricians and Gynaecologists of London (RCOG). Supplement to Ultrasound Screening for Fetal Abnormalities. [Internet] 2000 jul [cited 2008 nov 16]:[about 5p.]. Available from: http://www.rcog.org.uk/index.asp?PageID=1185
4. Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul. Núcleo de Informações em Saúde. Estatísticas de Saúde: SINASC, 2007.
5. Carvalho SRM, Mendes MC, Cavalli RC, Machado JC, Duarte G, Berezowski AT. Rastreamento e diagnóstico ecocardiográfico das arritmias e cardiopatias congênitas fetais. Rev Bras Ginecol Obstet 2006;28(5):304-309.
6. The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006;27:107-113.
7. Lee W, Allan L, Carvalho JS, Chaoqui R, Copel J, Devore G, et alli. ISUOG consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram? Ultrasound Obstet Gynecol. 2008;32:239-242.
8. Lee W, Comstock CH. Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Diseases: Where Are We Now? Ultrasound Clin. 2006;1:273-291.
9. The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram'. Ultrasound Obstet Gynecol. 2007;29:109-116.
10. Filly RA, Cardoza JD, Goldstein RB, Barkovich AJ. Detection of fetal central nervous system anomalies: a practical level of effort for a routine sonogram. Radiology. 1989;172:403-408.
11. Boyd PA, Chamberlain P, Hicks NR. 6-year experience of prenatal diagnosis in an unselected population in Oxford, UK. The Lancet. 1998 nov 14;352(9140):1577-582.
12. Guerra FAR, Llerena Jr JC, Gama SGN, Cunha CB, Theme Filha MM. Confiabilidade das informações das declarações de nascido vivo com registro de defeitos congênitos no Município do Rio de Janeiro, Brasil, 2004. Cad. Saúde Pública. 2008 Feb;24(2):438-446.
13. Guerra FAR, Llerena Jr JC, Gama SGN, Cunha CB, Theme Filha MM. Defeitos congênitos no Município do Rio de Janeiro, Brasil: uma avaliação através do SINASC (2000-2004). Cad. Saúde Pública. 2008 Jan; 24(1): 140-149.

✉ Endereço para correspondência:
Jorge Alberto Bianchi Telles
Rua Comendador Caminha, 286/501
90430-030 – Porto Alegre, RS – Brasil
☎ (51) 3346-2111
💻 jorge@telles.med.br

Recebido: 17/5/2010 – Aprovado: 26/5/2010

011-631_defeitos_congênitos.pmd 426 21/12/2010, 13:42