




# Anomalias congênitas no estado do Rio Grande do Sul: análise de série temporal

*Congenital anomalies in Rio Grande do Sul State: a time series analysis*

Geisa dos Santos Luz<sup>I</sup> , Simone de Menezes Karam<sup>II</sup> , Samuel Carvalho Dumith<sup>III</sup> 

**RESUMO:** *Introdução:* No estado do Rio Grande do Sul, a incidência de anomalias congênitas varia de 10 a 15/1.000 recém-nascidos vivos. Reconhecer os fatores de risco pode modificar a frequência das anomalias congênitas e a mortalidade neonatal. Este artigo teve o objetivo de analisar a variação temporal de anomalias congênitas no Rio Grande do Sul, de 2005 a 2014, e identificar os fatores associados à sua ocorrência. *Método:* Trata-se de um estudo descritivo de série temporal, baseado em dados secundários, sobre anomalias congênitas e as variáveis sociodemográficas e de saúde das mães e dos recém-nascidos residentes no Rio Grande do Sul, no período de 2005 a 2014. *Resultados:* No período investigado, ocorreram 1.386.803 nascimentos oriundos de mães residentes no Rio Grande do Sul, e os casos diagnosticados com anomalias congênitas corresponderam a uma taxa média geral de 9,2 por mil casos, com maior taxa no grupo de mães de recém-nascidos cujo índice de Apgar foi menor que 7; com peso igual ou menor que 1.500 g; com idade gestacional igual ou menor que 31 semanas e residentes na região metropolitana. As anomalias congênitas mais frequentes foram as do sistema osteomuscular, sistema nervoso e aparelho circulatório. *Conclusão:* Esses dados alertam sobre a mudança no perfil epidemiológico das mães de crianças com anomalias congênitas, mostrando os grupos de maior risco.

**Palavras-chave:** Perinatologia. Anomalias congênitas. Epidemiologia.

<sup>I</sup>Programa de Pós-Graduação em Saúde Pública, Universidade Federal do Rio Grande – Rio Grande (RS), Brasil.

<sup>II</sup>Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande – Rio Grande (RS), Brasil.

**Autor correspondente:** Geisa dos Santos Luz. Rua Padre Vieira, 70, Zona 7, CEP: 87020-120, Maringá, PR, Brasil. E-mail: geisaluz@yahoo.com.br

**Conflito de interesses:** nada a declarar – **Fonte de financiamento:** Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES).

**ABSTRACT: Introduction:** In Rio Grande do Sul State (Brazil), the incidence of congenital anomalies ranges from 10 to 15/1,000 live births. Identifying risk factors can change congenital anomalies frequency and neonatal mortality. This paper intends to analyze temporal variation of congenital anomalies in the State of Rio Grande do Sul, from 2005 to 2014, and to identify the factors associated with its occurrence. **Method:** This is a descriptive, time series study based on secondary data on congenital anomalies and sociodemographic and health variables of mothers and newborns living in Rio Grande do Sul, from 2005 to 2014. **Results:** In the period surveyed, there were 1,386,803 births of mothers living in Rio Grande do Sul, and the cases diagnosed with congenital anomalies corresponded to a general average rate of 9.2 per thousand cases, with a greater rate in the group of mothers of newborns whose Apgar score was lower than seven; who had a weight equal to or lower than 1,500 grams; with a gestational age equal to or lower than 31 weeks and living in the metropolitan region. The most frequent types of congenital anomalies were those located in the musculoskeletal system, the nervous system and the circulatory system. **Conclusion:** These data warn us about the change in the epidemiological profile of mothers of children with congenital anomalies, thereby indicating the groups at greatest risk.

**Keywords:** Perinatology. Congenital anomalies. Epidemiology.

## INTRODUÇÃO

As anomalias congênitas (AC) abarcam um conjunto de alterações funcionais e/ou morfológicas (malformações, deformações e disrupções) de causa genética, ambiental ou desconhecida que ocorrem na vida intrauterina e podem ser detectadas durante ou após a gravidez<sup>1</sup>. Em geral, cerca de 5% dos recém-nascidos (RN) apresentam pelo menos uma AC<sup>2</sup>, o que as torna uma das cinco primeiras causas de morbidade em crianças menores de um ano (a primeira em países desenvolvidos)<sup>3</sup>. Dados oficiais para o Brasil mostram frequência de 0,7% em 2014, o que evidencia elevada subnotificação dos casos<sup>4</sup>.

Há mais de 40 anos, o Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC) tem observado taxas heterogêneas de AC entre os diferentes países da região<sup>3</sup>. Em 2011, a taxa global das AC, segundo o ECLAMC foi de 2,7%, com variação de 1,4% no Equador a 4,2% no Brasil<sup>5</sup>. Estudos em diversas regiões do Brasil mostraram taxas variadas, tais como: 0,48% no interior da Paraíba<sup>6</sup>; 1,2% no município de São Paulo<sup>7</sup>; 1,4%, no município de Pelotas (RS)<sup>8</sup> e 1,7% na capital do Rio de Janeiro<sup>9</sup>. A subnotificação, contudo, representa um sério problema epidemiológico na América do Sul, prejudicando a comparação fidedigna dos dados<sup>3,10</sup>.

No estado do Rio Grande do Sul, a incidência das AC varia de 10 a 15/1.000 recém-nascidos vivos (RNV)<sup>11</sup>. O Programa de Monitoramento de Defeitos Congênitos (PMDC), vinculado ao ECLAMC e conduzido no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), já avaliou cerca de 60 mil RN desde 1983<sup>1,12</sup>. Entre 2001 e 2005, foram registrados 765.230 RN, com média anual de 153.046 crianças e ocorrência de 0,81% de AC diagnosticadas<sup>11</sup>. Para cada caso diagnosticado no nascimento de cardiopatia, trissomia do 13 e do 18, hérnia diafragmática e anomalias do sistema nervoso central (SNC)<sup>11</sup>, observou-se que cerca de três outros não foram percebidos, com os RN falecendo no primeiro ano de vida.

Estima-se que, anualmente, 276 mil RN com AC vão a óbito durante o primeiro mês de vida no mundo<sup>13</sup>. Em países da América Latina e do Caribe, as AC correspondem a 17% dos óbitos em crianças menores de um ano<sup>14</sup>. Estudos brasileiros apontam índices de mortalidade de 14 a 32% para os fetos com algum tipo de AC grave, como AC do SNC ou malformações múltiplas<sup>15,16</sup>.

A monitorização permanente auxilia a implantação de medidas de prevenção, reduzindo a frequência e a mortalidade de AC na população<sup>14</sup>, uma vez que 50% delas são preveníveis<sup>17</sup>. O diagnóstico precoce, no período pré-natal, pode indicar uma gestação de alto risco e propiciar o nascimento em um hospital de referência para o adequado atendimento da criança com AC, melhorando, assim, a sobrevivência<sup>17</sup>. O diagnóstico pré-natal, seguido de aconselhamento genético, possibilitarão decisões embasadas na informação e um planejamento adequado de futuras gestações. Reconhecer os fatores de risco maternos e neonatais pode ajudar a modificar a frequência e a mortalidade das AC<sup>13</sup>.

Diante do contexto, um estudo temporal traz subsídios para entender as tendências futuras da ocorrência das AC por macrorregião do RS e pelas características maternas e neonatais. O presente estudo teve, portanto, como objetivos analisar a variação temporal de AC no Rio Grande do Sul, de 2005 a 2014, e identificar os fatores associados à sua ocorrência.

## MÉTODO

Trata-se de um estudo descritivo de série temporal, baseado em dados secundários. Os dados foram coletados por meio do levantamento das AC e das variáveis sociodemográficas e da saúde das mães e RN residentes no RS, no período de 2005 a 2014. Os registros relacionados às AC são preenchidos na Declaração de Nascido Vivo (DNV), documento composto de 41 campos distribuídos em sete blocos de variáveis: cartório; local de ocorrência; mãe; gestação e parto; recém-nascido; identificação; e assinatura dos profissionais responsáveis. O campo 34 relativo às AC foi incluído na DNV em 1999 e compõe o bloco “recém-nascido”. Os dados coletados são consolidados nas Secretarias Municipais de Saúde, encaminhados às Secretarias Estaduais e, após revisados, ao Ministério da Saúde (MS), que os publica por meio do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde/Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (DATASUS/SINASC)<sup>18</sup>. Implementado em 1990, o SINASC tem como objetivo coletar, organizar, produzir e fornecer informações sobre os nascimentos em território nacional<sup>18</sup>.

As variáveis selecionadas para análise foram: tipo de AC, de acordo com o Código Internacional de Doenças (CID 10) (malformações congênicas do sistema nervoso (Q00–Q07); malformações congênicas do aparelho circulatório (Q20–Q28); fenda labial e fenda palatina (Q35–Q37); ausência de atresia e estenose do intestino delgado (Q38–Q41.8); malformações congênicas do aparelho digestivo (Q48–Q45) ou testículo não descido (Q50–Q53); malformações do aparelho geniturinário (Q60–Q64); deformidades congênicas do quadril (Q65–Q65.8); deformidades congênicas dos pés (Q65–Q66.9); outras malformações e deformações congênicas do aparelho osteomuscular (Q65–Q79); outras malformações congênicas; anomalias cromossômicas – não classificadas em outra parte (Q90–Q99); hemangioma (D18.0) e linfangioma (D18.1); dados maternos — estado civil (solteira, casada, viúva, separada judicialmente ou em

união consensual), idade (10 a 14, 15 a 19, 20 a 24... 55 a 59 anos), cor da pele (branca, preta, amarela, parda ou indígena), escolaridade (0 a 12 anos ou mais), macrorregião de residência (Centro-Oeste, Metropolitana, Missioneira, Norte, Serra, Sul ou Vales), tempo de gestação (menos de 22 semanas, 22 a 27, 28 a 31, 32 a 36, 37 a 41, 40 semanas ou mais) e tipo de gestação (única, dupla ou tripla e mais), tipo de parto (vaginal ou cesáreo) e número de consultas de pré-natal (0, 1 a 3, 4 a 6, 7 ou mais). As variáveis selecionadas do RN foram: sexo (masculino ou feminino), peso (menos de 500 g, 500 a 900 g, 1.000 g a 1.499 g ... a mais de 4.000 g) e índice de Apgar (0 a 2, 3 a 5, 6 a 7, 8 a 10). A partir desses dados, foram calculadas a ocorrência total anual de AC para o período estudado e as ocorrências específicas segundo variáveis maternas, do RN e aparelhos ou sistemas acometidos. A taxa média geral de casos de AC por ano foi calculada pelo número de casos de AC dividido pelo número de nascidos vivos do RS, multiplicado por mil.

Para esse cálculo, tomou-se no numerador o total de casos de tuberculose em cada período dividido por cinco e, no denominador, a população de cada setor no centro do período.

O número de casos ignorados foi quantificado, mas excluído das análises por corresponder a um N pequeno e não ter sido encontrado nenhum resultado estatisticamente significativo para esse grupo.

Os tipos de AC foram categorizados em sete grupos: aparelho osteomuscular; sistema nervoso; aparelho circulatório; aparelho geniturinário; fenda labial e palatina; aparelho digestivo e outras anomalias — anomalias cromossômicas, hemangiomas, linfangiomas, ictiose congênita, epidermólise bolhosa e linfedema hereditário.

Para testar se as tendências de AC e as variáveis maternas e dos RN foram decrescentes, ascendentes ou estacionárias entre 2005 e 2014, utilizou-se o método de regressão de Prais-Winsten, com ajuste de minimização dos resíduos. Esse teste corrige o efeito de autocorrelação de primeira ordem e quantifica a variação anual das proporções<sup>19</sup>. Considerou-se estacionária a tendência cujo coeficiente de regressão não foi diferente de zero ( $p > 0,05$ ), e foram também calculados os intervalos de confiança (IC95%). Foi utilizado o pacote Stata 14.0 para as análises estatísticas.

Assim, não houve necessidade de aprovação por Comitê de Ética em Pesquisa, uma vez que foram utilizados dados públicos disponíveis no DATASUS/SINASC.

## RESULTADOS

No período de 2005 a 2014, ocorreram 1.386.803 nascimentos provenientes de mães residentes no RS, sendo 12.818 (0,92%) com AC, o que corresponde a uma taxa média geral de 9,2 por mil casos (IC95% 8,4 a 10,3).

As maiores ocorrências de AC foram no grupo de RN com Apgar menor que 7; peso igual ou menor que 1.500 g; e idade gestacional (IG) igual ou menor do que 31 semanas. As menores taxas ocorreram nos grupos de mães entre 20 e 34 anos, de cor de pele branca, das regiões Centro-Oeste, Sul, Missioneira, Norte, Serra e Vales, com IG igual ou maior a 37 semanas, 7 ou mais consultas de pré-natal e cujos RN tinham peso ao nascer entre 3.000 e 3.999 g, Apgar entre 8 e 10 e eram do sexo feminino (Tabela 1).

Tabela 1. Taxa média (por mil) das anomalias congênitas de acordo com as características maternas e do recém-nascido, Rio Grande do Sul, Brasil, 2005 a 2014 (n = 1.386.803).

Característica	N	Taxa média (por mil)	IC95%
<b>Idade materna (anos)</b>			
10 a 19	235.193	9,7	8,4 – 11,8
20 a 34	952.634	8,5	7,4 – 9,5
35 a 39	153.616	10,8	9,9 – 11,8
≥ 40	45.352	17,2	14,1 – 19,7
<b>Situação conjugal</b>			
Solteira	775.010	9,7	8,9 – 10,6
Casada ou união consensual	577.917	8,5	7,3 – 10,0
Viúva ou separada	25.678	10,7	8,3 – 14,2
<b>Cor da pele</b>			
Branca	1.197.311	8,9	8,1 – 10,0
Preta ou parda	175.920	11,8	10,0 – 13,8
Amarela ou indígena	6.756	7,7	1,3 – 15,3
<b>Região</b>			
Centro-Oeste e Sul	257.365	8,3	6,4 – 9,5
Metropolitana	645.591	11,9	10,2 – 13,8
Missioneira e Norte	249.589	6,2	5,3 – 7,4
Serra e Vales	234.385	6,2	4,9 – 7,6
<b>Escolaridade (anos completos)</b>			
1 a 7	464.825	9,9	8,5 – 11,2
8 a 11	645.113	9,2	8,0 – 10,5
≥ 12	268.018	8,3	7,7 – 9,1
<b>Idade gestacional (semanas)</b>			
22 a 31	19.979	32,1	26,4 – 37,5
32 a 36	120.720	20,2	17,4 – 22,6
≥ 37	1.235.404	7,8	7,1 – 8,7
<b>Gravidez</b>			
Única	1.355.607	9,2	8,4 – 10,3
Múltipla	30.661	11,8	6,9 – 16,6

Continua...

Tabela 1. Continuação.

Característica	N	Taxa média (por mil)	IC95%
Consultas de pré-natal			
0 a 3	109.631	13,4	9,6 – 17,3
4 a 6	289.254	10,7	9,2 – 11,6
≥ 7	979.294	8,4	7,7 – 9,3
Tipo de parto			
Vaginal	600.402	8,2	6,9 – 9,5
Cesáreo	786.018	10,0	9,1 – 11,0
Peso ao nascer (gramas)			
< 1.500	19.275	39,0	29,9 – 43,6
1.500 a 2.499	109.688	22,8	21,2 – 24,3
2.500 a 2.999	326.742	10,1	9,0 – 11,3
3.000 a 3.999	861.856	6,7	6,0 – 7,7
≥ 4.000	68.965	7,7	6,5 – 9,9
Apgar no 5º minuto			
1 a 7	31.650	58,6	52,6 – 64,7
8 a 10	1.331.929	8,1	7,3 – 9,0
Sexo			
Masculino	710.033	10,3	9,0 – 11,5
Feminino	676.749	8,0	7,2 – 9,0
Total	1.386.803	9,2	8,4 – 10,3

IC95%: intervalo de confiança de 95%.

Mães com idade maior ou igual a 40 anos tiveram ocorrência maior de AC do que aquelas entre 35–39 e 20–34 anos. A taxa média de mães de cor preta ou parda prevaleceu sobre a das mães brancas. A região com maior taxa foi a Metropolitana, com 11,9 casos por mil em relação às macrorregiões Centro-Oeste e Sul, Missioneira, Norte, Serra e Vales. Mães que realizaram menos de três consultas de pré-natal tiveram taxa média maior do que aquelas com sete consultas ou mais. O grupo de mães com RN do sexo masculino obteve taxa maior do que o daquelas com RN do sexo feminino. Quanto menores a IG, o índice de Apgar e o peso do RN, maiores as taxas de AC na população estudada. Não houve diferença nas taxas médias para as variáveis “estado civil”, “escolaridade”, “tipo de gravidez” e “tipo de parto” (Tabela 1).

A Tabela 2 mostra a tendência temporal de AC para as características maternas e dos RN. A análise de Prais-Winsten revelou tendência de ascendência das AC para mulheres casadas

Tabela 2. Tendência temporal das anomalias congênitas de acordo com características maternas e do recém-nascido, Rio Grande do Sul, Brasil, 2005 a 2014 (n = 1.386.803).

Característica	Taxa de variação anual (por mil)	IC95%	Valor p*
<b>Idade materna (anos)</b>			
10 a 19	0,14	-0,14 – 0,42	0,28
20 a 34	0,13	0,00 – 0,26	0,05
35 a 39	0,07	-0,04 – 0,18	0,20
≥ 40	-0,29	-0,54 – -0,04	0,03
Ignorado	16,4	-1,19 – 34,0	0,06
<b>Situação conjugal</b>			
Solteira	0,07	-0,06 – 0,19	0,25
Casada ou união consensual	0,19	0,01 – 0,37	0,04
Viúva ou separada	0,10	-0,08 – 0,27	0,25
Ignorado	-0,30	-1,22 – 0,63	0,48
<b>Cor da pele</b>			
Branca	0,12	-0,01 – 0,24	0,06
Preta ou parda	-0,08	-0,31 – 0,14	0,43
Amarela ou indígena	0,63	-0,60 – 1,86	0,27
Ignorado	-0,48	-2,05 – 1,09	0,50
<b>Região</b>			
Centro-Oeste ou Sul	-0,12	-0,46 – 0,22	0,47
Metropolitana	0,24	0,09 – 0,39	0,01
Missioneira ou Norte	0,14	0,01 – 0,28	0,04
Serra ou Vales	-0,09	-0,23 – 0,05	0,18
<b>Escolaridade (anos completos)</b>			
1 a 7	0,19	0,02 – 0,37	0,04
8 a 11	0,16	0,04 – 0,28	0,02
≥ 12	-0,08	-0,14 – -0,02	0,02
Ignorado	0,29	-1,04 – 1,61	0,63
<b>Idade gestacional (semanas)</b>			
22 a 31	0,03	-0,65 – 0,70	0,92
32 a 36	-0,22	-0,70 – 0,25	0,31
≥ 37	0,08	-0,04 – 0,20	0,16

Continua...

Tabela 2. Continuação.

Característica	Taxa de variação anual (por mil)	IC95%	Valor p*
Ignorado	-0,31	-3,79 – 3,18	0,84
<b>Gravidez</b>			
Única	0,11	-0,02 – 0,24	0,09
Múltipla	-0,30	-0,78 – 0,18	0,18
Ignorado	1,17	-0,44 – 2,78	0,13
<b>Consultas de pré-natal</b>			
0 a 3	0,55	0,09 – 1,02	0,03
4 a 6	0,00	-0,16 – 0,16	1,00
≥ 7	0,12	0,00 – 0,24	0,05
Ignorado	0,81	-2,30 – 3,92	0,57
<b>Tipo de parto</b>			
Vaginal	0,08	-0,08 – 0,23	0,30
Cesáreo	0,08	-0,05 – 0,21	0,20
Ignorado	1,17	-0,44 – 2,78	0,13
<b>Peso ao nascer (gramas)</b>			
< 1.500	0,66	-0,24 – 1,55	0,13
1.500 a 2.499	0,13	-0,08 – 0,33	0,20
2.500 a 2.999	0,08	-0,09 – 0,26	0,30
3.000 a 3.999	0,09	-0,03 – 0,20	0,11
≥ 4.000	0,13	-0,21 – 0,46	0,42
Ignorado	3,62	-1,42 – 8,66	0,14
<b>Apgar no 5º minuto</b>			
1 a 7	1,01	0,67 – 1,35	< 0,01
8 a 10	0,09	-0,03 – 0,21	0,12
Ignorado	-0,26	-1,14 – 0,62	0,51
<b>Sexo</b>			
Masculino	0,18	0,05 – 0,30	0,01
Feminino	0,03	-0,13 – 0,18	0,71
Ignorado	-0,30	-1,22 – 0,63	0,48
Total	0,11	-0,01 – 0,23	0,07

IC95%: intervalo de confiança de 95%; \*regressão de Prais-Winsten.



ou em união consensual, com variação média anual de 0,19 casos por mil (IC95% 0,01 – 0,37). Quanto às macrorregiões, notou-se tendência de crescimento em duas: Metropolitana, com variação média anual de 0,24 casos por mil (IC95% 0,09 – 0,39), Missioneira e Norte, com variação média de 0,14 casos por mil (IC95% 0,01 – 0,28). Observou-se tendência crescente de mães com até 11 anos de escolaridade, dividindo-se em dois grupos: 0,19 casos por mil (IC95% 0,02; 0,37) entre as que tinham até 7 anos e 0,16 casos por mil (IC95% 0,04; 0,28) entre as que tinham de 8 a 11 anos. Esse aumento também foi indicado no grupo de mulheres que fizeram até três consultas de pré-natal (0,55 por mil e IC95% 0,09; 1,02) e cujos RN obtiveram Apgar entre 1 e 7 (1,01 por mil, IC95% 0,65; 1,35) e eram do sexo masculino (0,18 por mil, IC95% 0,05; 0,30).

Ainda na Tabela 2, observou-se tendência decrescente entre mães com idade igual ou maior do que 40 anos, sendo -0,29 casos por mil (IC95% -0,54; -0,04), e escolaridade igual ou maior que 12 anos de estudo, com taxa de -0,08 casos por mil (IC95% -0,14; -0,02). Houve significância estatística limítrofe ( $p = 0,05$ ) para as mulheres com idade entre 20 e 34 anos e para aquelas que fizeram 7 ou mais consultas de pré-natal.

Em relação à ocorrência dos diferentes tipos de AC no período em estudo, os mais frequentes foram os do sistema osteomuscular, do sistema nervoso e do aparelho circulatório. A Tabela 3 mostra tendência crescente, estatisticamente significativa, da ocorrência de malformações nos aparelhos circulatório, com taxa de variação anual de 0,74 pontos percentuais (IC95% 0,41; 1,47); geniturinário, com 0,17 pontos percentuais (IC95% 0,10; 0,24) e digestivo, com 0,11 pontos percentuais (IC95% 0,02; 0,20). No mesmo período, observou-se tendência de decréscimo de 0,37 pontos percentuais (IC95% -0,64; -0,10) nas AC classificadas como outros tipos (anomalias cromossômicas, hemangiomas, linfangiomas, ictiose congênita, epidermólise bolhosa e linfedema hereditário, entre outras); 0,33 pontos percentuais no aparelho osteomuscular (IC95% -0,62; -0,04) e 0,13 pontos percentuais (IC95% -0,23; -0,03) nas fendas labial e palatina (Tabela 3). Não houve variação da taxa média para AC no sistema nervoso (-0,21 pontos percentuais; IC95% -0,65; 0,24).

Tabela 3. Taxa de variação anual dos tipos de anomalias congênitas, Rio Grande do Sul, Brasil, 2005 a 2014 (n = 1.386.803).

Causa da anomalia congênita	Taxa de variação anual (em pontos percentuais)	IC95%	Valor p
Aparelho osteomuscular	-0,33	-0,62 – -0,04	0,03
Sistema nervoso	-0,21	-0,65 – -0,24	0,31
Aparelho circulatório	0,74	0,41 – 1,47	< 0,01
Aparelho geniturinário	0,17	0,10 – 0,24	< 0,01
Fenda labial palatina	-0,13	-0,23 – -0,03	0,02
Aparelho digestivo	0,11	0,02 – 0,20	0,02
Outras*	-0,37	-0,64 – -0,10	0,01

IC95%: intervalo de confiança de 95%; \*anomalias cromossômicas, hemangiomas e linfangioma, ictiose congênita, epidermólise bolhosa, linfedema hereditário, entre outras.

## DISCUSSÃO

Este estudo analisou a variação temporal de AC no Rio Grande do Sul e identificou os fatores associados a ela. No período de 2005 a 2014, a taxa média de ocorrência das AC foi de 0,92% (12.818 RN), o que representou um aumento em relação à taxa de 0,81% (6.236 RN) observada entre 2001 e 2005 por outro estudo no mesmo estado<sup>11</sup>.

Os dados do presente estudo mostram maiores taxas de AC entre as mães com idade maior ou igual a 40 anos, de cor preta ou parda e que realizaram menos de três consultas de pré-natal. Entre esses fatores de risco, a idade avançada se destaca por sua importância reconhecida no contexto das AC, particularmente a síndrome de Down<sup>14</sup>. Estudo realizado no Chile, entre 1970 e 2005, mostrou dados semelhantes aos do estado do RS. Nos grupos de idade materna entre 40 e 44 anos (11,9%) e de mais de 45 anos (20,0%) houve maiores taxas de AC<sup>20</sup>. Em Portugal, o relatório do Registro Nacional de Anomalias Congênicas notificou 11.502 casos de AC entre 2000 e 2010, sendo maior a ocorrência no grupo etário a partir dos 40 anos: taxas de 228,52 por 10 mil NV no grupo de mães acima de 40 anos e de 366,13 por 10 mil NV no grupo de mães entre 45 e 49 anos<sup>21</sup>.

Neste estudo, o número de consultas de pré-natal e o nível de escolaridade se mostraram importantes fatores para maior ocorrência de AC. A análise de Prais-Winsten mostrou tendência anual crescente da taxa de AC do grupo de mães com nenhuma escolaridade até o daquelas com 11 anos de estudo. Essa taxa se assemelha à de um estudo realizado em São Paulo, no qual o grupo de mães com 8 a 11 anos de estudo teve maior ocorrência de AC (53%)<sup>7</sup>. Outro estudo, realizado no município de Maringá (PR), com o objetivo de caracterizar os portadores de AC no período de 2000 a 2007, relacionando-os com a idade materna, mostrou que os grupos de risco (mães adolescentes e mães com idade avançada) tinham consultas de pré-natal insuficientes (menos de sete)<sup>22</sup>. Sabe-se que uma mulher empoderada de sua condição, por meio da participação assídua nas consultas de pré-natal e/ou com maior escolaridade, pode auxiliar no processo de prevenção ou favorecer um diagnóstico precoce<sup>14</sup>.

A ocorrência de AC nos RN do sexo masculino também foi alta em estudo realizado no Rio de Janeiro com 90,6/10 mil RNV, no período de 1990 a 2002. Nesse estudo, as taxas de AC foram semelhantes nas variáveis “menor IG” (< 37 semanas) e “peso ao nascimento” (< 2.500 g)<sup>23</sup>. Outro estudo, realizado em Paraíba Paulista (SP), identificou associação estatística ( $p = < 0,001$ ) entre duração da gestação (< 37 semanas), menor Apgar (< 7) e baixo peso ao nascer (< 2,500 g)<sup>24</sup>.

Este estudo apontou maior ocorrência de AC na Região Metropolitana (11,4 casos por mil) e tendência ascendente com variação média anual de 0,24 casos por mil para a mesma região. Esses dados sugerem que há concentração de registros em regiões com serviços mais preparados e qualificados, como a capital, Porto Alegre, e suas proximidades. Desde 2014, a Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras aponta a necessidade de pelo menos um centro de referência por Estado, seja serviço de genética médica em hospitais universitários ou centros de pesquisa em universidades<sup>25</sup>.

As baixas taxas de AC em regiões como Missioneira, Norte, Serra e Vales podem sugerir subnotificação e reforçam a necessidade de melhor preenchimento das DNVs para uma melhor estimativa, bem como do estabelecimento de políticas públicas que promovam cuidado integral a esses usuários. Estudo canadense realizado entre 1998 e 2009 divulgou queda de 541 para 385 AC por 10 mil RN, provavelmente em razão de uma série de fatores que envolveram:

- aumento do diagnóstico pré-natal e subsequente término da gravidez;
- implementação de medidas como a fortificação obrigatória de ácido fólico;
- mudanças de comportamento e prática de saúde para reduzir o risco de AC, como suspender o tabagismo e a ingestão de álcool<sup>2</sup>.

No Brasil, também existem ações de suplementação profilática com ácido fólico para gestantes, desde 2005, por meio do Programa Nacional de Suplementação de Ferro<sup>26</sup>. Desde então, têm-se obtido resultados importantes na diminuição das taxas de AC, como em estudo realizado no estado de São Paulo, que analisou dados do SINASC antes e depois da fortificação com ácido fólico. Verificou-se redução da prevalência das AC do tubo neural em 35% (0,57 para 0,37 por mil RNV) após a fortificação<sup>27</sup>. Em outros países da América Latina, estudos semelhantes mostraram redução nas taxas de AC com a fortificação. No Chile (1999–2000), identificou-se queda de 50% nas taxas de todas as AC: 17,1 / 10 mil nascimentos (total de 120.566 RN) para 8,5 / 10 mil nascimentos (total de 489.915 RN)<sup>28</sup>. Outro estudo, na Argentina, mostrou redução nas taxas de mortalidade por anencefalia de 53,1 / 100 mil (período de 2000–2003) para 23,3 / 100 mil (2005–2006)<sup>29</sup>.

Neste estudo, os tipos de AC mais frequentes foram as do sistema osteomuscular e do sistema nervoso. Esses dados foram semelhantes aos de estudo realizado na cidade de Souza (PB), no período de 2012–2014, no qual o sistema osteomuscular (35,7%), principalmente pés tortos, e o sistema nervoso (28,6%), especialmente anencefalia, foram os grupos de maior ocorrência<sup>6</sup>. O estudo, no entanto, mostrou tendência anual decrescente de ocorrência das AC do aparelho osteomuscular (taxa de 0,33 pontos percentuais) e, para as AC do sistema nervoso, não houve significância estatística ( $p = 0,31$ ).

Desde 2016, os estudos relacionados às AC do sistema nervoso começaram a tomar uma nova direção no que diz respeito à associação entre infecção por zika vírus e microcefalia. Dos 462 casos confirmados no Brasil, a região Nordeste concentrou 98% e apenas um foi registrado no RS. Os dados revelam que a microcefalia no RS não teve relevância epidemiológica na saúde da criança<sup>30</sup>.

O presente estudo tem como limitação a provável falha na informação da DNV, fonte primária dos estudos estatísticos, que não permitiu uma análise fidedigna da realidade observada, uma vez que o número de ignorados, embora analisado, não se diferenciou dos demais. De acordo com o padrão estabelecido mundialmente (2-5%), os dados do presente estudo sugerem subnotificação dos casos de AC no RS (0,92%)<sup>1</sup>. Reforçando esses dados, outro estudo no RS indicou que o total de ultrassonografias obtétricas realizadas no Estado (47.095) correspondia a menos de 30% dos RNs tinham realizado o exame até o final da

gestação<sup>11</sup>. Esse achado aponta a necessidade de estudos futuros que avaliem o SINASC no sentido de contribuir para a vigilância epidemiológica no âmbito da saúde perinatal.

Os pontos fortes do estudo incluem a utilização da análise de Prais-Winsten, que possibilitou verificar a série temporal das taxas anuais de AC, bem como os grupos de maior risco. Em termos de validade externa, as características socioeconômicas do RS podem representar a realidade das regiões Sul e Sudeste do Brasil. Um estudo com o objetivo de estudar a prevalência em nascidos de maternidades de São Paulo, no período de 2010 a 2014, identificou forte associação de AC com idade materna superior a 40 anos, gestações múltiplas, baixo peso de nascimento (entre 500 e 2.500 g), peso maior que 3.550 g e cor da pele preta ou amarela. Em relação ao sexo, houve menor prevalência no feminino<sup>31</sup>.

## CONCLUSÃO

O estudo reforça a importância da prevenção das AC, uma vez que são enfermidades frequentes, debilitantes e com sequelas importantes para a vida do indivíduo<sup>14</sup>. Os fatores de risco associados à sua ocorrência foram observados no grupo de RN com Apgar menor do que 7, peso igual ou menor que 1.500 g e IG igual ou menor do que 31 semanas. Esta pesquisa mostrou também a transição das taxas de AC, no período avaliado, de acordo com importantes características maternas, tais como: tendência temporal crescente no grupo de mães entre 20 e 34 anos e entre as que realizam mais de 7 consultas de pré-natal. Dados como esses indicam mudança no perfil epidemiológico das mães de crianças com AC. Alertar os profissionais que acompanham a saúde materno-infantil é fundamental para a redução da mortalidade infantil no país, com possível implicação no desenvolvimento de indivíduos saudáveis e produtivos para a sociedade.

## AGRADECIMENTOS

À Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), que financiou a bolsa de estágio de pós-doutoramento de Geisa dos Santos Luz. Samuel C. Dumith é bolsista de produtividade em pesquisa do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPQ).

## REFERÊNCIAS

1. Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cad Saúde Pública* 2006; 22(12): 2599-609. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2006001200010>
2. Canadian Congenital Anomalies Surveillance Network. Congenital Anomalies in Canada 2013: a perinatal health surveillance report [Internet]. 2013 [acessado em 23 nov. 2016]. Disponível em: <http://www.phac-aspc.gc.ca/ccasn-rscac/cac-acc-2013-eng.php>

3. Gilli JA, Poletta FA, Pawluk M, Gimenez LG, Campaña H, Castilla E, et al. Hight birth prevalence rates for congenital anomalies in South American regions. *Epidemiology* 2015; 26(5): e53-5. <https://doi.org/10.1097/EDE.0000000000000345>
4. Brasil. Ministério da Saúde. Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos [Internet]. 2014 [acessado em 15 fev. 2017]. Disponível em: <http://www2.datasus.gov.br/DATASUS/index.php?area=0205&VObj=http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/deftohtm.exe?sinasc/cnv/nv>
5. Nazer JH, Cifuentes LO. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. *Rev Méd Chile* 2011; 139(1): 72-8. <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872011000100010>
6. Barros de Quental O, Paula AB, Antão YFL, Batista HMT, Feitosa ANA, Magalhães MIS, et al. Congenital Malformations: a Prevalence Study in the City of Sousa, Paraíba, Between 2012 and 2014. *Int Arch Med* 2015; 8: 205. <http://dx.doi.org/10.3823/1804>
7. Mendes CQS, Avena MJ, Mandetta MA, Balieiro MMFG. Prevalência de nascidos vivos com anomalias congênitas no município de São Paulo. *Rev Soc Bras Enferm Ped* 2015; 15(1): 7-12.
8. Castro MLS, Cunha CJ, Moreira PB, Fernández RR, Garcias GL, Martino-Röth MG. Frequência das malformações múltiplas em recém-nascidos na cidade de Pelotas, Rio Grande do Sul, Brasil, e fatores sócio-demográficos associados. *Cad Saúde Pública* 2006; 22(5): 1009-15. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2006000500013>
9. Costa CM, Gama SG, Leal M do C. Congenital malformations in Rio de Janeiro, Brazil: prevalence and associated factors. *Cad Saúde Pública* 2006; 22(11): 2423-31. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2006001100016>
10. Laurenti R, Siqueira AAF, Jorge HPM, Gotlieb SLD, Pimentel EC. The importance of congenital malformations at birth. *Rev Bras Crescimento Desenvol Hum* 2014; 24(3): 328-38.
11. Telles JAB, Schüler-Faccini L. Defeitos congênitos no Rio Grande do Sul: diagnóstico ultrassonográfico pelo estudo morfológico fetal. *Rev AMRIGS* 2010; 54(4): 421-6.
12. Leite JC, Schüler-Faccini L. Defeitos congênitos em uma região de mineração de carvão. *Rev Saúde Pública* 2001; 35(2): 136-41. <http://dx.doi.org/10.1590/S0034-89102001000200006>
13. World Health Organization. Anomalias Congênitas [Internet]. World Health Organization; 2016. [acessado em 18 out. 2016]. Disponível em: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
14. Cabral-Oliveira FC, Albuquerque LC, São Paulo C, Lacerda AM, Fortuna FN, Farias S, et al. Defeitos Congênitos – Tópicos relevantes. *Gaz Méd Bahia* 2006; 76 (Supl. 3): S32-9.
15. Vieira MSM, Siebert EC, Ceglio WQGW, Almeida MH, Batista TS, Freitas PF. Dificuldades para a identificação da causa do óbito fetal: como resolver? *Rev Bras Ginecol Obstet* 2012; 34(9): 403-8. <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-72032012000900003>
16. Barros ML, Fernandes DA, Melo EV, Porto RLS, Maia MCA, Godinho AS, et al. Malformações do sistema nervoso central e malformações associadas diagnosticadas pela ultrassonografia obstétrica. *Radiol Bras* 2012; 45(6): 309-14. <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-39842012000600005>
17. Canals AC, Cavada GC, Nazer JH. Factores de riesgo de ocurrencia y gravedad de malformaciones congénitas. *Rev Med Chile* 2014; 142(11): 1431-9. <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872014001100010>
18. Nhoncanse GC, Melo DG. Confiabilidade da Declaração de Nascido Vivo como fonte de informação sobre os defeitos congênitos no Município de São Carlos, São Paulo, Brasil. *Ciênc Saúde Coletiva* 2012; 17(4): 955-63. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232012000400017>
19. Antunes JLF, Cardoso MRA. Uso da análise de séries temporais em estudos epidemiológicos. *Epidemiol Serv Saúde* 2015; 24(3): 565-76. <http://dx.doi.org/10.5123/S1679-49742015000300024>
20. Nazer JH, Cifuentes LO, Águila AR, Ureta PL, Bello MPP, Correa FC, et al. Edad materna y malformaciones congénitas. Un registro de 35 años. 1970-2005. *Rev Méd Chile* 2007; 135(11): 1463-9. <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872007001100014>
21. Portugal. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. Registo Nacional de Anomalias Congênitas: 11 anos de vigilância em Portugal [Internet]. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; 2015 [acessado em 20 nov. 2016]. 74 p. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10400.18/2575>
22. Melo WA, Zurita RC, Uchimura TT, Marcon SS. Congenital anomalies: factors associated with maternal age in municipality south Brazil, from 2000 to 2007. *Rev Eletr Enf* 2010; 12(1): 73-82.
23. Guerra FAR, Llerena Jr. JC, Gama SGN, Cunha CB, Theme Filha MM. Birth defects in Rio de Janeiro, Brazil: an evaluation through birth certificates (2000-2004). *Cad Saúde Pública* 2008; 24(1): 140-9. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2008000100014>
24. Pinto CO, Nascimento LF. Prevalence study of birth defects in Vale do Paraíba, São Paulo, Brazil. *Rev Paul Pediatr* 2007; 25(3): 233-9. <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-05822007000300007>

25. Brasil. Portaria n° 199, 30 de janeiro de 2014. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
26. Brasil. Portaria n° 730, 13 de maio de 2005. Programa Nacional de Suplementação de Ferro. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
27. Fujimori E, Baldino CF, Sato APS, Borges ALV, Gomes MN. Prevalence and spatial distribution of neural tube defects in São Paulo State, Brazil, before and after folic acid flour fortification. *Cad Saúde Pública* 2013; 29(1): 145-54. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-311X2013000100017>
28. Cortés F, Mellado C, Pardo RA, Villarroel LA, Hertrampf E. Wheat flour fortification with folic acid: changes in neural tube defects rates in Chile. *Am J Med Genet A* 2012; 158A(8): 1885-90. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35430>
29. Calvo EB, Biglieri LA. Impacto de la fortificación con ácido fólico sobre el estado nutricional en mujeres y la prevalencia de defectos del tubo neural. *Rev Soc Bol Ped* 2010; 49(1): 40-7.
30. Nunes ML, Carlini CR, Marinovic R, Kalil Neto F, Fiori HH, Scotta MC, et al. Microcephaly and Zika virus: a clinical and epidemiological analysis of the current outbreak in Brazil. *J Pediatr* 2016; 92(3): 230-40. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.02.009>
31. Cosme HW, Lima LS, Barbosa LG. Prevalência de Anomalias Congênitas e fatores associados em Recém-Nascidos do município de São Paulo no período de 2010 a 2014. *Rev Paul Pediatr* 2017; 35(1): 33-8. <http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462/;2017;35;1;00002>

Recebido em: 09/06/2017

Versão final apresentada em: 01/12/2017

Aprovado em: 31/01/2018

**Contribuição dos autores:** Geisa dos Santos Luz: concepção do artigo; construção de todas as etapas do artigo. Simone de Menezes Karam: concepção do artigo; revisão crítica do aprofundamento do tema e outras etapas. Samuel Carvalho Dumith: análise de dados; revisão crítica metodológica e resultados e outras etapas.

