

# Notificação de defeitos congênitos: um exemplo da realidade brasileira

## *Notification of birth defects: an example of the Brazilian reality*

Camila Ive Ferreira Oliveira<sup>1</sup>; Agnes Cristina Fett-Conte<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas, Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” – IBILCE/UNESP, São José do Rio Preto, SP, Brasil.

<sup>2</sup>Serviço de Genética, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, FAMERP/FUNFARME, São José do Rio Preto, SP, Brasil.

**Resumo** **Introdução:** A prevalência dos defeitos congênitos (DC) no mundo é alta, estimada em 3-5% dos recém-nascidos. Embora sejam uma das causas principais de morbidade e mortalidade no primeiro ano de vida, dados brasileiros são escassos e incompletos. O Campo 34 da Declaração de Nascido Vivo (DNV) é a única estratégia oficial para obtenção de informações sobre DC no Brasil. O **objetivo** do presente estudo foi estimar a incidência, causas e consequências dos defeitos congênitos. **Materiais e métodos:** Foi investigado o preenchimento do Campo 34 em todos os casos com DC nascidos durante um ano, em um hospital do Estado de São Paulo. Todos foram avaliados por equipe multidisciplinar e as DNVs foram analisadas a partir da consulta aos prontuários. **Resultados:** O preenchimento foi realizado em 97% dos casos. A falta de notificação e a notificação incompleta ou incorreta ocorreram em 51%. **Discussão:** A frequência elevada de subnotificações ou de notificações inadequadas, provavelmente também ocorre em outros hospitais do país e resulta na subestimativa dos dados. **Conclusão:** Há necessidade de desenvolver estratégias para o preenchimento correto dos campos específicos da DNV, pois os dados norteiam políticas públicas de saúde, estratégias preventivas e terapêuticas.

**Palavras-chave** Defeito Congênito, Anomalia Congênita, Recém-nascidos, Natimortos, Declaração de Nascidos Vivos.

**Abstract** **Introduction:** The estimated prevalence of birth defects (BD) is around 3 to 5% of the newborn babies, and it is increasingly high worldwide. Although birth defects are one of the main causes of morbidity and mortality in the first year of life, Brazilian data are scarce and incomplete. The field 34 of the Brazilian birth certificates is the only official strategy for obtaining information on BD in Brazil. The **objective** of this study was to estimate the incidence, causes, and consequences of the birth defects. **Materials and Methods:** This study sought to investigate how Field 34 was filled out on the birth certificates for all BD cases during one year in a tertiary hospital in the State of Sao Paulo. All newborns were evaluated by a multidisciplinary team, and the birth certificates were analyzed from the medical records. **Results:** Field 34 was filled out in 97% of the cases. The lack of notification and incomplete or incorrect notification occurred in 51% of the cases. The high frequency of underreporting on birth defects or of inadequate notifications of birth defects probably also occurs in other hospitals in Brazil, and it results in the underestimation of official Brazilian government data. **Conclusions:** It is necessary to develop strategies to guarantee the correct completion of specific fields of the birth certificates, once the data collected are used to drive public health policies, as well as preventive and therapeutic strategies.

**Keywords** Birth Defect. Congenital Anomaly. Newborn. Stillbirths. Birth Certificates.

### Introdução

Os defeitos congênitos (DC) incluem toda alteração funcional ou estrutural do desenvolvimento embrionário ou fetal, originada antes do nascimento e presente no mesmo, decorrente de causa genética, ambiental ou desconhecida, que resulta em comprometimento físico e/ou mental do indivíduo<sup>1-2</sup>. Afetam cerca de 3 a 5% dos recém-nascidos (RN) e são responsáveis

por uma frequência elevada de perdas embrionárias e fetais<sup>3</sup>. Dados da Organização Mundial de Saúde revelam que aproximadamente oito milhões de crianças nascem a cada ano com defeitos graves, considerados como uma das principais causas de morbidade e mortalidade no primeiro ano de vida<sup>4</sup>. No Brasil, ocorrem aproximadamente três milhões de nascimentos

Recebido em 07/02/2013

Aceito em 25/06/2013

Não há conflito de interesse

ao ano (DATASUS), o que significa pelo menos cerca de 90.000 novos casos por ano. Além disso, estima-se que 3,3 milhões de crianças abaixo de cinco anos de vida morrem de complicações resultantes de DC por ano no mundo e que cerca de 3,2 milhões das que sobrevivem têm qualidade de vida comprometida<sup>5</sup>.

Os DC representam um grupo complexo e heterogêneo de distúrbios do desenvolvimento embrionário e/ou fetal, que em cerca de 50% dos casos não têm causa conhecida. Os de etiologia genética são os mais conhecidos e incluem causas monogênicas, cromossômicas e multifatoriais. Os de etiologia unicamente ambiental representam aproximadamente 5% dos casos<sup>6,7</sup>.

Nos últimos anos tem sido observado um aumento da participação relativa dos DC nas causas de morte na infância. Inclusive, à medida que os problemas de origem ambiental diminuem, em função de campanhas de vacinação, melhora do saneamento básico e acesso a exames pré-natais, aqueles de origem hereditária se tornam mais frequentes e relevantes na saúde pública<sup>3,8</sup>. Nos países desenvolvidos, como os Estados Unidos, os defeitos congênitos são a principal causa de morbimortalidade infantil. Tendência semelhante é observada no mundo em desenvolvimento. Em países da América Latina, as anomalias congênitas são a segunda causa de óbito em crianças menores de um ano<sup>9</sup>.

O Ministério da Saúde do Brasil implantou em 1990 o Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), tendo como documento base a Declaração de Nascido Vivo (DNV), com a finalidade de suprir falhas quantitativas (cobertura) no registro de nascidos vivos e conhecer a distribuição destes segundo algumas variáveis importantes sob a ótica clínico-epidemiológica, como peso ao nascer, índice de Apgar, duração da gestação, tipo de parto, paridade, idade, entre outros<sup>10</sup>.

A DNV é o registro provisório de nascimento de crianças brasileiras. Contém uma parte acrescentada em 1999 pelo Ministério da Saúde, denominada Campo 34. Nele consta a informação “presença de alguma malformação congênita e/ou anomalia cromossômica”, com as opções “Sim/Não/Ignorado/Qual?”. Este é um campo de preenchimento obrigatório que permite que equipes governamentais de informação da saúde registrem sistematicamente no SINASC as anomalias congênitas. A DNV com o Campo 34 ainda está em uso no país, mas foi reformulada em 2010. Na nova versão, que está sendo introduzido progressivamente nas maternidades do país, este campo foi substituído pelos campos 6 e 41. Em caso de DC detectáveis no momento do nascimento, o responsável pelo parto deve assinalar afirmativamente no Campo 6/Bloco 1 e posteriormente, no Campo 41/Bloco VI, de forma descritiva, informar todas as anomalias observadas, sem hierarquia ou tentativa de agrupá-las em síndromes, priorizando a descrição constante da relação de códigos da CID 10<sup>11</sup>.

Existe um sub-registro de DC no país, pois nem sempre o preenchimento do “campo” é realizado de forma correta. Além disto, segundo alguns estudos, as frequências de não preenchimento do Campo 34 e de preenchimento na opção ignorado são altas<sup>6</sup>.

O objetivo desse trabalho foi avaliar a qualidade do

preenchimento do Campo 34 da DNV de recém-nascidos com DC de um hospital escola do interior do Estado de São Paulo.

## Material e Método

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (Parecer nº 341/2008).

O preenchimento da DNV foi investigado em todos os casos de RN vivos com DC do Hospital de Base (HB), no período de um ano, entre agosto de 2008 e julho de 2009. O HB é um hospital de referência e alta complexidade, localizado no município de São José do Rio Preto, a noroeste do estado de São Paulo, Brasil. Trata-se de um hospital escola que realiza mais de 3.000 partos por ano e atende 101 municípios de uma região que concentra dois milhões de habitantes.

Foi avaliado se o Campo 34 foi preenchido e a qualidade do preenchimento do mesmo, ou seja, se este referia corretamente ou não o(s) defeito(s) congênito(s) apresentadas pelo RN. Todos os RN com DC também foram avaliados posteriormente, ainda no Hospital, por geneticistas e neonatologistas, que detalharam os sinais clínicos e realizaram exames genéticos nos casos indicados. Não foi avaliado quem foi o responsável pelo preenchimento.

Quanto à interpretação da qualidade do preenchimento, foi considerado como *correto* quando pelo menos a presença do DC foi assinalada (opção “sim”), independente dos defeitos estarem caracterizados corretamente, e *incorreto* quando era possível detectar o defeito em avaliação clínica, mas o mesmo não foi registrado (opção “não”).

O preenchimento também foi considerado como *correto e compatível* quando houve compatibilidade entre DC apresentado pelo RN e o que estava descrito na opção “Qual?”; e *correto e incompatível* quando não houve compatibilidade entre DC apresentado e o que estava descrito nessa mesma opção, ou quando nada constava na descrição.

## Resultados

No período do estudo nasceram 3.026 recém-nascidos vivos e 78 (2,6%) (ic95%: 2,0 a 3,2%) deles possuíam algum tipo de anomalia congênita. O preenchimento do Campo 34 foi realizado em 76 (97%; ic95%: 91 a 97%) das DNV, dos quais de forma correta (“sim”) em 54 (71%; ic95%: 59 a 81%) e incorreta (“não”) em 22 (29%; ic95%: 19 a 40%). Em nenhuma das DNV a opção “ignorado” foi assinalada e em duas (2,6%; ic95%: 0,3 a 9%) o campo foi deixado em branco. A Tabela 1 apresenta os 22 casos com tipo(s) de DC que o registro não foi realizado.

Considerando-se os casos em que o preenchimento do Campo 34 foi realizado de alguma forma (76) e os três eventos possíveis (*incorreto*, *correto e compatível*, e *correto e incompatível*), o preenchimento *correto e compatível* foi realizado em 38 (50%; ic95%: 38 a 62%) das DNV corretas. Correto e incompatível foi observado em 16 (21%; ic95%: 12 a 31%) casos.

Portanto, a subnotificação de DC, aqui considerada como a soma dos casos de notificação incorreta, ignorados e aqueles de notificação correta incompatível, ocorreu em 40 (51%; ic95%: 40 a 63%) casos.

A análise do tipo de DC e frequência na casuística mostraram predomínio de defeitos múltiplos sem etiologia esclarecida (13 em 78 casos) (17%; ic95%: 9 a 27%), síndrome de Down (9 em 78 casos) (12%; ic95%: 5 a 21%), gastrosquise (8 em 78 casos) (10%; ic95%: 5 a 19%), cardiopatia congênita isolada (6 em 78 casos) (8%; ic95%: 3 a 16%) e pé torto congênito (5 em 78 casos) (6%; ic95%: 2 a 14%).

## Discussão

Dados epidemiológicos sobre defeitos congênitos são ainda escassos na maioria dos países, embora sejam fundamentais para a pesquisa de suas causas e consequências<sup>12</sup>. Tais dados são utilizados para monitorar a prevalência de DC em uma população e planejar programas de prevenção e tratamento<sup>13,14</sup>, como da adição de ácido fólico às farinhas com a finalidade de prevenir os DFTN, ou o rastreamento de anomalias provocadas por uso de agentes teratogênicos<sup>15,16</sup>. Portanto, devem ser o mais fidedignos possível, preferencialmente baseados em estudos de observação direta e de base populacional. No Brasil, a principal estratégia governamental (oficial) adotada com a finalidade de rastreamento destes defeitos é o preenchimento de campos específicos da DNV, como o 34 e os atuais 6 e 41<sup>11</sup>.

A incidência de DC em nascidos vivos observada neste estudo foi de 2,6%, compatível com os dados de outro estudo brasileiro realizado por Amorim et al. (2006)<sup>17</sup>, que encontrou uma frequência de 2,8%. Porém, Guerra et al. (2008)<sup>9</sup> encontraram DC em 0,8% dos nascidos vivos do município do Rio de Janeiro. Os dados foram extraídos do SINASC e a frequência baixa provavelmente decorreu de subnotificação de casos. Eles também observaram que o preenchimento da opção “ignorado” foi alto na maioria das maternidades, atingindo até 21% dos casos. Em nenhuma das DNV avaliadas no nosso estudo tal opção foi assinalada.

Os dados aqui obtidos também revelaram que em 51,3% dos casos a DNV foi preenchida de maneira inadequada, seja por não conter a informação sobre a presença do DC, seja por descrevê-lo de forma incorreta ou não especificá-lo. No Brasil, um estudo realizado no município de Porto Alegre em 2000 revelou dados semelhantes, com sub-registro de DC em 49,4% das DNV<sup>18</sup>.

Foi possível constatar que o número de DC registrados no Campo 34 da DNV está subestimado no Hospital de Base, onde este estudo foi realizado. Cardiopatias, detectadas por ausculta de sopro, algumas alterações cromossômicas com sinais clínicos patognômicos, defeitos menores facilmente identificáveis, entre outros, não foram notificados. Entre os DC mais frequentemente relatados, a maioria pode ser considerada de fácil identificação ao nascimento, como os múltiplos, a gastrosquise e o pé torto. Mas, se a frequência de DC tivesse sido realizada apenas com base no registro do Campo 34 feito

no HB no momento do nascimento, o percentual de casos entre todos os nascidos vivos seria de 1,8% e não de 2,6%.

É certo que a detecção de alguns defeitos depende de procedimentos e exames sofisticados ou altamente especializados, que podem não estar disponibilizados em algumas instituições de saúde. Mas esta não é a realidade do HB, que é um hospital de alta complexidade, embora seja a da maioria das maternidades brasileiras. Contudo, isso não impediria que alguns defeitos fossem notificados, embora não especificados, e também não justificaria a subnotificação de DC menores.

Deve ser considerado que, embora muitas anomalias possam ser identificadas pelos profissionais da saúde nas primeiras horas de vida da criança, um dos problemas é o próprio registro da informação no Campo 34 da DNV, provavelmente porque os profissionais da saúde envolvidos desconhecem o impacto deste procedimento na saúde pública. Além disso, pode ser sugerido que os profissionais da saúde também não estão preparados para o reconhecimento de alguns DC. De Nicola et al. (2010)<sup>10</sup>, observaram que com uma intervenção educativa nos berçários do município de São Paulo houve melhora no registro de DC na DNV, mas ainda abaixo do esperado.

O sub-registro parece ocorrer na maioria dos municípios brasileiros e acarretar problemas quanto a real incidência e os tipos de DC na população. Pequenas variações no percentual podem significar grandes diferenças na qualidade da notificação dos casos na população.

Estudos sobre sub-registro de DC em diferentes regiões do país são fundamentais para alertar o preenchimento inadequado do Campo 34, podendo reforçar a necessidade de implantação de programas de registros sistemáticos que possibilitarão melhoria no atendimento a crianças afetadas e medidas preventivas. Os dados dos registros permitem o monitoramento da ocorrência de determinadas anomalias na população, identificando possíveis grupos ou situações de risco e a necessidade de programas específicos de prevenção<sup>19</sup>. Este foi o objetivo deste trabalho, que também detectou frequências elevadas não só de sub-registro, inclusive de DC facilmente identificáveis, mas também de incompatibilidade entre o que o RN realmente apresentava e o que foi descrito.

Não só o sub-registro, mas a notificação inadequada dos DC na DNV também dificulta o estudo epidemiológico e compromete ações de prevenção. A abordagem epidemiológica das anomalias é fundamental para a pesquisa de suas causas<sup>20,21</sup>.

Os dados deste estudo e da literatura mostram a necessidade de medidas efetivas para o registro correto de DC na DNV e sugerem que a principal estratégia governamental para esta finalidade parece estar sistematicamente sendo subutilizada, certamente não apenas em um único hospital de um dos estados mais desenvolvidos do país.

## Conclusão

O preenchimento do Campo 34 é ainda insatisfatório no Hospital de Base, o que está de acordo com outros resultados previamente descritos. Como as informações contidas neste Campo são fonte para estudos sobre a prevalência e

monitoramento de DC na população brasileira, o preenchimento incorreto resulta na subestimativa dos dados e impacto negativo na saúde pública.

Há necessidade de desenvolver estratégias de sensibilização e preparação para o preenchimento correto do Campo 34, cujos dados podem ser úteis para o desenvolvimento de políticas públicas de saúde, de estratégias de prevenção e encaminhamento das famílias para o Aconselhamento Genético.

### Referências bibliográficas

1. Gill SK, Broussard C, Devine O, et al. Association between maternal age and birth defects of unknown etiology - United States, 1997-2007. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2012;94(12):1010-18.
2. Mozafari Kermani R, Nedaeifard L, Nateghi MR, et al. Congenital anomalies in infants conceived by assisted reproductive techniques. *Arch Iran Med* 2012;15(4):228-31.
3. Oliveira CIF, Richieri-Costa A, Carvalho Ferrarese VC, et al. Birth defects in newborns and stillborns: an example of the Brazilian reality. *BMC Res Notes* 2011;9(4):343.
4. Reece EA. Diabetes-induced birth defects: what do we know? What can we do? *Curr Diab Rep* 2012;12(1):24-32.
5. Christianson A. et al. *March of Dimes: Global Report on Birth Defects*. New York: White Plains, 2006.
6. Geremias AL, Almeida MF, Flores LPO. Avaliação das declarações de nascido vivo como fonte de informação sobre defeitos congênitos. *Rev Bras Epidemiol* 2009; 12:60-8.
7. Lelong N, Thieulin AC, Vodovar V, Goffinet F, Khoshnood B. Epidemiological surveillance and prenatal diagnosis of congenital anomalies in the Parisian population, 1981-2007]. *Arch Pediatr* 2012;19(10):1030-8.
8. Malta DC, Duarte, EC, Almeida MF, Dias MAS. Lista de causas de mortes evitáveis por intervenções do sistema único de saúde do Brasil. *Epidemiologia e Serviços de Saúde* 2007; 16:233-44.
9. 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; 24:140-9.
10. De Nicola PDR, Cernach MCSP, Perez ABA, Brunoni D. A utilização da internet na notificação dos defeitos congênitos na Declaração de Nascido Vivo em quatro maternidades públicas do Município de São Paulo, Brasil. *Cad Saúde Pública* 2010; 26:1383-90.
11. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Série A. Normas e Manuais Técnicos. 4. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2009. Manual de Instruções para o Preenchimento da Declaração de Nascido Vivo, 2010.
12. Groisman B, Bidondo MP, Gili JA, Barbero P, Liascovich R. Strategies to achieve sustainability and quality in birth defects registries: the experience of the national registry of congenital anomalies of Argentina. *J Registry Manag* 2013;40(1):29-31.
13. Luquetti DV, Koifman RJ. Quality of reporting on birth defects in birth certificates: case study from a Brazilian reference hospital. *Cad Saúde Pública* 2009; 25:1721-31
14. Wang M, Wang ZP, Gao LJ, Gong R, Sun XH, Zhao ZT. Maternal body mass index and the association between folic

- acid supplements and neural tube defects. *Acta Paediatr*. 2013.
15. Landgren M, Svensson L, Strömland K, Andersson Grönlund M. Prenatal alcohol exposure and neurodevelopmental disorders in children adopted from eastern Europe. *Pediatrics* 2010;125(5):e1178-85.
16. Feldman HS, Jones KL, Lindsay S, Slymen D, Klonoff-Cohen H, Kao K, et al. Prenatal alcohol exposure patterns and alcohol-related birth defects and growth deficiencies: a prospective study. *Alcohol Clin Exp Res* 2012;36(4):670-6
17. Amorim MMR, Vilela PC, Santos ARVD, Lima ALMV, Melo EFP, Bernardes HF et al. Impacto das malformações congênitas na mortalidade perinatal e neonatal em uma maternidade-escola do Recife. *Rev Bras Saúde Mater Infant* 2006; 6 (1 Suppl):519-25.
18. 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; 5(Suppl):51.
19. Camelier V, Ramos R, Pereira VF, Reis T, Amorim G, Cerqueira E, Basílio I, Pastorini Filho VH, Acosta A. Estudo do Campo 34 na Bahia e em Salvador: Impacto na Notificação das Malformações Congênitas. *Gazeta Médica da Bahia* 2007; 2:142.
20. Alaani S, Savabieasfahani M, Tafash M, Manduca P. Four polygamous families with congenital birth defects from Fallujah, Iraq. *Int J Environ Res Public Health* 2011;8(1):89-96.
21. Lawn JE, Gravett MG, Nunes TM, Rubens CE, Stanton C; GAPPS Review Group. Global report on preterm birth and stillbirth (1 of 7): definitions, description of the burden and opportunities to improve data. *BMC Pregnancy Childbirth* 2010;10(1 Suppl):S1.

---

### Endereço para correspondência:

Camila Ive Ferreira Oliveira, Laboratório de Genética, Hospital de Base, Av. Brigadeiro Faria Lima, 5544; São José do Rio Preto, SP, CEP: 15090-000, SP, Brasil, [camilaiveoliveira@hotmail.com], 55 17 32015000 ramal 1932.

---