

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

FACULDADE DE MEDICINA

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM

CIÊNCIAS MÉDICAS: PEDIATRIA

**DEFEITOS CONGÊNITOS NO
RIO GRANDE DO SUL -
DIAGNÓSTICO ULTRA-SONOGRÁFICO
PELO ESTUDO MORFOLÓGICO FETAL
DISSERTAÇÃO DE MESTRADO**

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

Porto Alegre, Brasil

2008

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

FACULDADE DE MEDICINA

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM

CIÊNCIAS MÉDICAS: PEDIATRIA

**DEFEITOS CONGÊNITOS NO
RIO GRANDE DO SUL -
DIAGNÓSTICO ULTRA-SONOGRÁFICO
PELO ESTUDO MORFOLÓGICO FETAL**

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

Orientadora: Prof^a. Dra. Lavínia Schüller-Faccini

A apresentação desta Dissertação é exigência do Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria, da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, para obtenção do título de Mestre.

Porto Alegre, Brasil, **2008**

Catálogo Biblioteca FAMED/HCPA

T274d Telles, Jorge Alberto Bianchi

Defeitos congênitos no Rio Grande do Sul : diagnóstico ultrasonográfico pelo estudo morfológico fetal / Jorge Alberto Bianchi Telles ; orient. Lavínia Schüler-Faccini. – 2008.

61 f. : il.

Dissertação (mestrado) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria. Porto Alegre, BR-RS, 2008.

1. Anormalidades congênitas 2. Diagnóstico pré-natal 3. Ultrasonografia pré-natal 4. Mortalidade infantil 5. Rio Grande do Sul I. Schüler-Faccini, Lavínia II. Título.

NLM: WS 410

*“ Seu trabalho preencherá grande parte de sua vida,
mas o único jeito de ser verdadeiramente satisfeito é fazer aquilo que você acredita.
Que seja então um trabalho genial!
E a única maneira de se fazer um trabalho genial, é amando o que você faz.”*

Steve Jobs
Diretor executivo da Apple e Pixar Animation

*“ Pouco conhecimento faz com que as pessoas se sintam orgulhosas.
Muito conhecimento, que se sintam humildes.
É assim que as espigas sem grãos erguem desdenhosamente a cabeça para o Céu, enquanto que as
cheias as baixam para a terra, sua mãe.”*

Leonardo da Vinci

HOMENAGENS

A minha esposa Lisieux
Aos meus filhos Mateus e Bibiana
Aos meus pais

AGRADECIMENTOS

- À **Professora Lavínia**, pelo conhecimento, segurança, dedicação e estímulo em cada fase do trabalho.
- Aos colegas do Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas: **Pediatria**, pela acolhida.
- À paciência e competência da Secretária **Rosane**.
- Aos colegas da Secretaria da Saúde do RS, pela abnegação ao trabalho e disposição na luta pela saúde pública, muito especialmente aos meus amigos da **Seção de Saúde da Mulher**.
- Ao **Dr. Flávio Vieira**, pela oportunidade que me proporcionou de trabalhar na Secretaria de Saúde do Estado e me acompanhar nos primeiros passos desta caminhada.
- Ao **Dr. Paulo Grassi**, pela seriedade com que trata nossos bancos de dados oficiais.
- Ao **Dr. Carlos Quadros**, pela motivação, confiança, e por mostrar que podemos mudar nossa realidade. Agradeço também pelo auxílio na utilização do programa TABWIN[®].
- Aos doutores **Paulo Zielinsky** e **Honório Menezes** pela compreensão e pelos ensinamentos na primeira fase desta jornada.

RESUMO

OBJETIVO: Analisar as freqüências de malformações congênitas detectadas ao nascimento no Rio Grande do Sul, enfocando especialmente aquelas passíveis de Diagnóstico Pré-Natal através do Estudo Morfológico Fetal, para sugerir, ao final, uma rotina mínima de exame ultra-sonográfico fetal. **MÉTODOS:** Inicialmente realizou-se um estudo descritivo de base populacional dos bancos de dados oficiais do Rio Grande do Sul referentes aos defeitos congênitos no estado. Foi delimitado o período de 2001 a 2005, sendo incluídos todos recém-nascidos vivos que foram registrados ao nascimento como portadores de uma ou mais anomalias congênitas na Declaração de Nascidos Vivos. Foram incluídos também os nascidos vivos falecidos com menos de um ano, com *causa mortis* atribuída a um defeito congênito e os óbitos fetais cuja Declaração de Óbito registrou defeitos congênitos. Para fins deste estudo, foram analisados 25 defeitos ou grupos de defeitos, levando em conta suas prevalências relatadas na literatura, gravidade, possibilidade de diagnóstico pré-natal ou no exame do recém-nascido. A seguir foram estudadas as possibilidades de Diagnóstico Pré-Natal dos principais defeitos congênitos através da ultra-sonografia, tendo como base na literatura atual e buscando-se elaborar uma rotina mínima de exame fetal. **RESULTADOS:** Os 25 defeitos ou grupos de defeitos representaram 81,74% do total dos 6.236 recém nascidos com defeitos identificados no nascimento. No período de 2001-2005 nasceram no estado 765.230 bebês, com média anual de 153.046. A ocorrência geral de defeitos diagnosticados no nascimento no período foi de 0,81%, sendo relatadas as freqüências específicas daqueles 25 defeitos. Identificou-se que 787 casos de defeitos congênitos que faleceram no 1º ano de vida não foram diagnosticados ao nascimento. 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. Estes cálculos foram expressivos

também para trissomias do 13 e 18 (3:1) e sistema nervoso central (1,28:1).

CONCLUSÕES: A análise das freqüências de defeitos congênitos no Rio Grande do Sul mostrou que 25 defeitos ou grupo de defeitos representam mais de 80% do total das ocorrências no estado. 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. Este estudo sugere que com a avaliação ultra-sonográfica de 18 planos da anatomia fetal se pode rastrear a maioria dos defeitos congênitos do nosso meio.

Paravras-chaves: Anormalidades Congênitas, Mortalidade Infantil, Mortalidade Fetal, Cardiopatias Congênitas, Ultra-Sonografia, Diagnóstico Pré-natal.

ABSTRACT

OBJECTIVE: To analyze the frequency of congenital defects detected at birth in Rio Grande do Sul, focusing mainly on those that can be diagnosed prenatally by a Fetal Morphological Ultrasound Study, and finally, to suggest a minimum routine for fetal ultrasonographic examination. **METHODS:** Initially a population-based descriptive study was performed of the Rio Grande do Sul (RS) state official database referring to congenital defects in the state. The period from 2001 to 2005 was delimited, and all livebirths recorded in the Declaration of Livebirths as having one or more congenital anomalies were included. Babies born alive who died at less than one year of age were also included if their cause of death was attributed to a congenital defect, and the fetal deaths when the Death Declaration recorded congenital defects. For the purposes of this study, 25 defects or groups of defects were analyzed, taking into account their prevalence reported in the literature, severity, possibility of prenatal diagnosis or diagnosis during the examination of the newborn. Next the possibilities of Prenatal Diagnosis of the main congenital defects by ultrasound were studied based on the current literature and trying to create a minimum routine for a fetal examination. **RESULTS:** The 25 defects or groups of defects were 81.74% of the total of 6,236 newborns with defects identified at birth. During the 2001-2005 period, 765,230 babies were born in the state, with an annual mean of 153,046. The overall occurrence of defects diagnosed at birth during the period was 0.81%, and the specific frequencies of those 25 defects were reported. It was found that 787 cases with congenital defects that died in the first year of life were not diagnosed at birth. It was calculated that for each case of cardiopathy diagnosed at birth, about 3 cases were not perceived, and died during the 1st year of life. These calculations were also important for trisomies 13 and 18 (3:1) and the central nervous system (1.28:1). **CONCLUSIONS:** The analysis of frequencies of congenital defects or groups of defects that represents more than 80% of them. Some congenital defects recorded in the Declaration of Livebirths at field number 34 seems to be underestimated, like the congenital cardiopathies. This study suggest that with the ultrasonographic evaluation of 18 planes of fetal anatomy the majority of congenital defects can be traced.

Key-words: Congenital Anomalies, Infant Mortality, Fetal Mortality, Congenital Cardiopathies, Ultrasonography, Prenatal diagnosis.

LISTA DE TABELAS

	Página
Tabela 1- Defeitos Congênitos em Nascidos Vivos no Rio Grande do Sul de 2001 a 2005	43
Tabela 2- Óbitos por Malformações Congênicas Discriminados por Idade (dias) no período de 2001-05 no RS	44
Tabela 3- Defeitos Congênitos Diagnosticáveis no Exame Físico em NV no RS de 2001-05 - Diagnóstico no Nascimento x Óbito pela Anomalia até 1 ano	45
Tabela 4- DC Diagnosticáveis Fundamentalmente por Exames de Imagem ou Cariótipo no RS de 2001-05 – Diagnóstico no Nascimento x Óbito pela Anomalia até 1 ano	46
Tabela 5- Óbitos por Cardiopatias Congênicas ocorridos em crianças de 0-4 anos de 2001-05 no RS	47
Tabela 6- Óbitos Fetais no RS por Defeitos Congênitos no período de 2001-05	47

LISTA DE FIGURAS e QUADROS

	Página
Quadro 1- Diferença entre Ecografia Obstétrica Simples e Estudo Morfológico	15
Figura 1- Proposta de Sistematização do Estudo Morfológico Fetal	55

LISTA DE ABREVIATURAS e SIGLAS

ANVISA:	Agência Nacional de Vigilância Sanitária
CID:	Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde da OMS
DNV:	Declaração de Nascidos Vivos
DC:	Defeito Congênito
DTN:	Defeito do Tubo Neural
ECLAMC:	Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênicas
MFC:	Malformação Congênita
MF:	Mortalidade Fetal
MI:	Mortalidade Infantil
nv:	Nascidos Vivos
OMS:	Organização Mundial da Saúde
RS:	Rio Grande do Sul
RCOG:	Royal College of Obstetricians and Gynaecologists of London
SIM:	Sistema de Informações de Mortalidade
SINASC:	Sistema Nacional de Informação sobre Nascidos Vivos
SNC:	Sistema Nervoso Central
SUS:	Sistema Único de Saúde
ISUOG:	The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology
US:	Ultra-sonografia
RNV:	Recém Nascido Vivo
RN:	Recém Nascido

SUMÁRIO

HOMENAGENS	4
AGRADECIMENTOS	5
RESUMO.....	6
ABSTRACT	8
LISTA DE FIGURAS e QUADROS	10
LISTA DE ABREVIATURAS e SIGLAS.....	11
SUMÁRIO.....	12
1- INTRODUÇÃO	13
2- REVISÃO DA LITERATURA	14
3- JUSTIFICATIVA	17
4- OBJETIVOS.....	19
4.1- Objetivo Geral.....	19
4.2- Objetivos Específicos	20
5- METODOLOGIA	21
5.1- Delineamento	21
5.2- Critérios de Inclusão.....	24
5.4- Cálculo do Tamanho da População Estudada:.....	25
5.5- Análise Estatística	26
5.6- Aspectos Éticos	27
6- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:.....	28
7- RESULTADOS.....	32
7.1- Artigo científico	32
7.1.1- Defeitos Congênitos no Rio Grande do Sul – Diagnóstico Ultra- sonográfico pelo Estudo Morfológico Fetal.....	32
Resumo e palavras chaves:.....	32
Abstract e Keywords:	34
Métodos:.....	38
Resultados:	40
Discussão:.....	48
8- CONCLUSÕES:	60
9- CONSIDERAÇÕES FINAIS:	61

1- INTRODUÇÃO

No estado do Rio Grande do Sul, a incidência de defeitos congênitos varia de 10/1.000 a 15/1.000nv, ocupando, o primeiro e segundo lugares como causa de morte no primeiro ano de vida.

A Mortalidade Infantil (MI) tem diminuído gradativamente no Brasil e no Rio Grande do Sul. Segundo dados oficiais do estado (NIS, SES-RS, 2007), em 1980 tínhamos uma mortalidade de 39/1000nv, já em 1990 21,5/1000nv, chegando em 2000 a 17,2/1000nv. Hoje estamos com o coeficiente abaixo de 12/1000nv.

O percentual de cada componente da Mortalidade Infantil no estado também merece especial atenção. Houve marcada redução do componente tardio (28 dias a 1 ano). Em 1980 este 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 preponderar nas causas de MI, aflorando então os Defeitos Congênitos 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, mantendo um coeficiente em torno de 10/1000nv e correspondendo a 30-40% das mortes no período perinatal (TELLES *et al*, 2006). Muitas destas mortes têm causas passíveis de Diagnóstico Pré-Natal e, em um número também desconhecido de casos, evitáveis.

A tendência de redução do componente tardio da MI em nosso estado e conseqüente preponderância relativa dos DC é comumente notada em países desenvolvidos, que há décadas desenvolveram e mantêm programas de Diagnóstico Pré-Natal massivos, que incluem centros de referência de Medicina Materno-Fetal.

O Rio Grande do Sul busca aprimorar o Sistema de Referência e Contra-referência para Gestações de Alto-Risco, seja por causas maternas ou fetais. O Diagnóstico Pré-Natal de bebês portadores de Defeitos Congênitos pode possibilitar um direcionamento destas gestantes para Centros de Referência que possam aprimorar o diagnóstico do nascituro, tendo possibilidades de tomar as providências clínicas e cirúrgicas que melhorem o prognóstico da criança. Estes Centros de Referência são secundários, especialmente as Casas de Gestantes que ora são implantadas em nosso estado, ou terciários, compreendendo os hospitais de referência regionais e macroregionais. A viabilização destes progressos pode passar por um diagnóstico ultrasonográfico rotineiro.

2- REVISÃO DA LITERATURA

Segundo dados da Secretaria da Saúde do Estado, em 2002 o total de Ultrasonografias obstétricas realizadas no estado foi de 47.095, correspondendo a menos que 30% do número total de nascimentos no ano, refletindo a dificuldade de uma gestante ter acesso a este exame durante o Pré-Natal pelo SUS (TELLES *et al*, 2003). Este número se mostra insuficiente, quando levamos em consideração que pelo menos 70% das gestantes gaúchas utilizam o SUS para acompanhamento de sua gestação e parto. Essa situação afasta a possibilidade de diagnóstico de DC em um grande número de crianças que nascem muitas vezes em hospitais de baixa complexidade, freqüentemente com impossibilidade de atendimento adequado dos bebês.

O Sistema de Informações de Mortalidade - SIM - reúne informações oriundas das Declarações de Óbito, acrescidas de dados das investigações das mortes,

especialmente as realizadas pelos Comitês constituídos para este fim. (NIS, SES-RS, 2007)

O Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos - SINASC - surgiu em 1989, durante Seminário Nacional de Informações, através do Grupo de Estatísticas Vitais do Ministério da Saúde criado em 1988. Em 1994 o SINASC foi implantado em todo país, com cobertura e qualidade da informação aceitável a partir de 1996. (NIS, SES-RS, 2008)

Leite, em sua Tese de Doutorado, estudou os Defeitos Congênitos no Município de Porto Alegre nos anos de 2000 a 2004 (LEITE, 2006). Foram comparados os dados obtidos através do Campo 34 da Declaração de Nascidos Vivos (fonte de dados para o SINASC) com dados do ECLAMC. Neste trabalho, Leite encontrou dados muito semelhantes obtidos na comparação entre o sistema público de registro (Campo 34) com os do ECLAMC, limitado em sua abrangência devido a sua base-hospitalar, mostrando a viabilidade deste sistema populacional de registro de defeitos congênitos.

Em nosso meio já podemos diferenciar um exame ecográfico obstétrico tradicional para um direcionado para a avaliação da morfologia fetal.

As diferenças entre uma Ecografia Obstétrica Simples e um Estudo Morfológico são bem claras em nosso meio, como se pode resumir no Quadro 1.

Quadro 1 – Diferença entre Ecografia Obstétrica Simples e Estudo Morfológico

	Ecografia Obstétrica	Estudo Morfológico
Período Ideal	Toda Gestação	20-24s
Sinônimos	Ultra-sonografia Obstétrica, Ecografia Obstétrica (Transvaginal ou via Abdominal)	Revisão da Anatomia Fetal de IIº trimestre, Ecografia Morfológica Fetal, Pesquisa de Marcadores Ultra-sonográficos de IIº trimestres
Nº de exames na gravidez	Quantas necessárias	Como regra uma vez na gestação
Objetivos (parâmetros)	Biometria fetal, localização de placenta, quantidade de líquido amniótico, crescimento fetal	Avaliação de Marcadores para doenças genéticas, Biometria fetal complementar, Descrição detalhada de toda morfologia fetal

Indicação	Para todas gestantes, em diversas fases da gestação	Para todas gestantes para triagem
		Fetos de Alto Risco para malformações (maior frequência)
Quem faz?	Ultra-sonografista Geral, - Ultra-sonografista Gineco / Obstetra	Especialista em Medicina Fetal Estudioso de Medicina Fetal (treinamento especial)
Requisitos do Profissional	Conhecimentos básicos de Obstetrícia e Ultra-sonografia	Conhecimentos profundos de Obstetrícia, Ultra- Fisiopatologia Materno-fetal, Diagnóstico Sindrômico fetal, Infecções Congênitas, Teratogênese
Aparelhagem necessária	Ecógrafo	Ecógrafo de alta resolução
Onde fazer?	Clínicas de imagem	Centros de Referência

O poder de detecção de malformações pela ultra-sonografia 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. Segundo o Royal College of Obstetricians and Gynaecologists of London (RCOG, 2000), alguns DC pode ser detectados em torno de 90% dos casos pela US. São eles: Espinha Bífida (90%), Anencefalia (99%), Encurtamento dos Membros (90%), Defeitos de Fechamento da Parede Abdominal (90%), Defeitos Renais Maiores (85%). Alguns podem ser detectados em torno de 60% dos casos, como as Hidrocefalias e a Hérnia Diafragmática. Ressalta esta instituição inglesa que algumas patologias, como o Autismo e a Paralisia Cerebral via de regra nunca são diagnosticados na ultra-sonografia. Em nosso meio, um estudo realizado no Instituto de Cardiologia de Porto Alegre e publicado em 2001 (BACALTCHUK, 2001) demonstra que somente em 24,7% dos casos internados naquela instituição por cardiopatia congênita e que fizeram US no Pré-natal acima de 18 semanas tiveram suas patologias suspeitadas. Em mais de 57% dos casos as patologias eram passíveis de diagnóstico através do Corte de 4 Câmaras e o restante poderia ser diagnosticado através da visão dos Grandes Vasos da Base.

As cardiopatias congênitas aparecem nas estatísticas oficiais entre os DC de maior incidência em nosso meio (NIS, SES-RS, 2008), motivando a recomendação de alguns autores de que seja realizada a ecocardiografia fetal com rotina e todas as gestações (ZIELINSKY, 2004).

A história da ultra-sonografia em Ginecologia e Obstetrícia é muito rica (WOO, 2008) e de maneira geral um número bastante grande de dados podem ser fornecidos pelo método em qualquer momento da gestação, pelo menos uma vez em cada trimestre. De uma maneira geral recomenda-se, na hipótese de se fazer somente uma ecografia na gestação, que seja solicitado o exame ecográfico na Idade Gestacional de 20 semanas (RCOG, 2000), que corresponde a 18-20 cm de altura uterina. Entre as vantagens do exame ser realizado nesta fase pode-se citar a datação da gestação com erro de menor que 7 dias, o diagnóstico da Gemelaridade e Doença Trofoblástica Gestacional (mola), parâmetro para acompanhamento de Crescimento Intra-uterino Restrito, localização da placenta com diagnóstico de placenta prévia e especialmente exame da morfologia fetal.

A Ultra-Sonografia em obstetrícia pode ser considerada hoje como o método de imagem que melhor une efetividade (capacidade de se promover resultados pretendidos), eficiência (competência para se produzir resultados com dispêndio mínimo de recursos e esforços) e eficácia (capacidade de alcançar as metas definidas para uma ação ou experimento). Sendo reconhecida inclusive sua capacidade de interferir na representação materna do bebê (TELLES *at al*, 2006).

3- JUSTIFICATIVA

Em nosso meio não há uma rotina definida do exame ultra-sonográfico para detecção de malformações fetais. Observamos desde exames simplificados que percorrem os segmentos fetais rapidamente e presumem que o feto está normal até

exames demasiado minuciosos e exaustivos para a mãe e para o profissional, que fazem dezenas de medidas biométricas e registram imagens de diversas estruturas fetais, sem objetivos claros.

Desta forma, a motivação deste estudo foi a obtenção justificativas lógicas para uma rotina mínima de exame, que reúna as qualidades de ser conciso, objetivo e completo o bastante para poder diagnosticar a maioria dos DC fetais, com um mínimo de falsos negativos, de maneira seqüencial e lógica. Para isto buscou-se analisar as 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. Com este suporte técnico, deseja-se colaborar para decisões de políticas públicas de saúde que incluam o Diagnóstico Pré-Natal de Malformações na rotina dos exames Pré-Natais no Rio Grande do Sul e do Brasil.

4- OBJETIVOS

4.1- Objetivo Geral

- Analisar as malformações congênitas ocorridas no Rio Grande do Sul de 2001 a 2005, enfocando especialmente aquelas passíveis de diagnóstico Pré-Natal através do Estudo Morfológico Fetal, analisando suas frequências e proporções relativas.

4.2- Objetivos Específicos

4.2.1- Identificar as Malformações Congênitas ocorridas no Rio Grande do Sul de 2001 a 2005 e constantes do banco de dados do SIM e SINASC do Ministério da Saúde, disponíveis na Secretaria da Saúde do RS.

4.2.2- Identificar particularmente as malformações com maior relevância epidemiológica que devem nortear a sistematização do Estudo Morfológico Fetal.

4.2.3- Estabelecer uma proposta de rotina mínima na avaliação da morfologia fetal, capaz de diagnosticar as malformações mais frequentes e de maior interesse epidemiológico em relação à necessidade de suporte perinatal.

5- METODOLOGIA

5.1- Delineamento

Estudo descritivo de base populacional.

Este estudo tem dois componentes:

A- Um estudo descritivo de base populacional, dos bancos de dados oficiais do estado, com o objetivo de conhecermos nossa realidade quanto aos Defeitos Congênitos no RS.

B- Tomando como base os resultados do primeiro componente, foram estudadas as possibilidades de Diagnóstico Pré-Natal dos principais Defeitos Congênitos incidentes no Rio Grande do Sul através da ultra-sonografia, tendo como base na literatura atual, buscando-se elaborar uma rotina mínima de exame ecográfico no exame fetal.

Para execução do componente A, 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 (OMS, 2004). A base de dados SIM / SINASC do Ministério da Saúde utiliza este modelo, bem como o Estudo Colaborativo Latino-americano de Malformações Congênitas (ECLAMC, 2007) 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 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; 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 e os Óbitos Fetais cuja DO registre Defeitos Congênitos.

Tomando por base o Manual Técnico do ECLAMC (ECLAMC, 2007), 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 DC:

- 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 ultra-sonografia.

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

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

- os passíveis de diagnóstico pelo exame clínico neonatal.
- os que necessitam de exames subsidiários para diagnóstico, como de imagem ou cariotípico.

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**. 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 este 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.

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

Para execução do componente B, foi analisada a literatura e recomendações internacionais. Confrontaram-se rotinas de exame dos diversos segmentos fetais e suas acurácias já relatadas na literatura com a possibilidade de diagnóstico pré-natal dos 25 DC de maior relevância no estado, de acordo com critérios adotados no componente A.

5.2- Critérios de Inclusão

1. Todo recém-nascido vivo, de mães residentes no Rio Grande do Sul, que tenha sido registrado ao nascimento como portador de uma ou mais anomalias congênicas, no item 34 da Declaração de Nascidos Vivos e constante no banco de dados SINASC.

2. Nascido Vivo falecido 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.

3. Óbitos Fetais (OF) cuja DO registre Defeitos Congênitos.

5.4- Cálculo do Tamanho da População Estudada:

Trata-se de um estudo com base populacional. Considerando que no RS nascem cerca de 150000 nascidos vivos por ano, estima-se que este estudo conste de 750000nv, no período de 2001 a 2005. Considerando a incidência estimada na população local de 1,3% de defeitos congênitos (ZUGAIB, 1997), teremos uma população para estudo de 9750 crianças.

5.5- Análise Estatística

Estatística descritiva na análise dos bancos de dados oficiais.

As frequências dos Defeitos Congênitos foram expostas em Tabelas de Frequência, através do programa TABWIN[®] adotado pelo Ministério da Saúde do Brasil e convertidos para o MS EXCEL[®] quando necessário.

Sempre que útil para a interpretação, foi calculada a média, como Medida de Tendência Central e Proporções Relativas dos dados extraídos nos bancos.

5.6- Aspectos Éticos

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.

6- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- Bacaltchuk T. Avaliação do Papel da Ultra-Sonografia Obstétrica de Rotina no Rastreamento Pré-Natal das Anormalidades Cardíacas. Dissertação de Mestrado. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria. Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2001.
- Benacerraf BR. Diagnóstico Ultra-Sonográfico das Síndromes Fetais. Rio de Janeiro: Livraria e Editora Revinter; 2001.
- 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.
- Brasil. Ministério da Saúde. Proporção de óbitos em menores de um ano de idade por causas evitáveis. Portaria nº 1.121. 2002 jun 17. Anexo III. Pacto de Indicadores da Atenção Básica. Indicador 3. Brasília (DF):MS; 2002.
- 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.
- Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas -ECLAMC: Manual Operacional, Ed 2002. Rio de Janeiro; 2007.
- 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.
- Hadlock FP, Harrist RB, Sharman RS, Deter RL, Park SK. Estimation of fetal weight with the use of head, body, and femur measurements-a prospective study. *Am J Obstet Gynecol*. 1985;151:333-7.

- Hadlock FP, Harrist RB, Sharman RS, Deter RL, Park SK. Estimation of fetal age: Computer-Assisted analysis of multiple fetal growth parameters. *Radiology*. 1984;152:497-501.
- 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*. [serial on the internet]. 2008 [cited 2008 nov 5];32:239-242. Available from: [Http://www.interscience.wiley.com](http://www.interscience.wiley.com). DOI: 10.1002/uog.6115.
- Lee W, Comstock CH. Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Diseases: Where Are We Now? *Ultrasound Clin*. 2006;1:273-291.
- Leite JC L, Estudo dos Defeitos Congênitos na Região Metropolitana de Porto Alegre. Tese de Doutorado. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria. Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2006.
- Leite JCL; Comunello LN; Giugliani R. Tópicos em Defeitos Congênitos. 1ª ed. Porto Alegre: Ed da Universidade; 2002.
- Nicolaidis K, Sebire H, Snijders NJ, Snijders RJM. O Exame Ultra-Sonográfico entre 11-14 semanas – Diagnóstico de Anomalias Fetais. New York-London: Ed Parthenon Publishing; 2000.
- Organização Mundial da Saúde. Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde – CID 10 – 10ª ed. São Paulo: Edusp; 2004.
- Ramos J M, Ferrer M, Carreras E, Farrán I, Borrell A. Ecografia Obstétrica – Critérios Biométricos y Funcionales. Malformaciones Fetales. Madrid: Mosby/Doyma Libros, S.A;1995
- 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>

Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul (SES-RS). Núcleo de Informações em Saúde (NIS). Estatísticas de Saúde: Mortalidade 2007 [citado em 2008 nov 16]. Disponível em http://www.saude.rs.gov.br/wsa/binary/down_sem/PRDownloadServlet?arquivo=1226573727361Publicação SIM 2007.pdf

Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul (SES-RS). Núcleo de Informações em Saúde (NIS). Estatísticas de Saúde: SINASC [citado em 2008 nov 16]. Disponível em http://www.saude.rs.gov.br/wsa/binary/down_sem/PRDownloadServlet?arquivo=1194977987511Publ SINASC 2006 - completo.pdf

Telles JAB, Costa JSD, Anzolch, KJ. O uso da translucência nugal como exame de rastreamento para malformações do aparelho cardiocirculatório: Busca de evidências. *Femina*. 2001;29(7):415-419.

Telles JAB, Gomes AG, Audibert A, Piccinini CA, Becker E. The impact of medical information received during obstetric ultrasound scan on maternal representation of the baby. *Annals of 5th World Congress in Fetal Medicine*. Barcelona. 2006 jun 25-29.

Telles JAB, Vieira FC, Canti IT, Fagundes AF, Vontobel M, Barison C, Monteiro I. Ecografias Obstétricas Pagas pelo SUS no RS. *Fórum Gaúcho de Saúde Coletiva*. 2003 dez 5-6.

Telles JAB, Vieira FC, Grassi PR. Fetal Mortality in Rio Grande do Sul-Brazil. *Annals of 5th World Congress in Fetal Medicine*. Barcelona. 2006 jun 25-29.

- Telles, JAB. Assessment of fetal biometry in a common electronic spread sheet. Annals of 5th World Congress in Fetal Medicine. Barcelona. 2006 jun 25-29.
- Telles, JAB. Biometria Fetal – Cálculos pelo MS Excel[®]. Anais do XIII Congresso Sul-Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia. Florianópolis. 2006 nov 19-22.
- 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.
- 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.
- Verrotti C, Caforio E, Gramellini D, Nardelli GB. Ultrasound screening in second and third trimester of pregnancy: an update. *Acta Biomed.* 2007;78:229-232.
- 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>.
- Zielinsky P. O Coração na Vida Pré-Natal – Para gestantes, familiares e profissionais de saúde. Porto Alegre: Sala de Espera Publicações; 2004.
- Zugaib M, Pedreira DAL, Brizot ML, Bunduki V. *Medicina Fetal.* 2^a ed. São Paulo: Editora Atheneu; 1997.

7- RESULTADOS

7.1- Artigo científico

7.1.1- Defeitos Congênitos no Rio Grande do Sul – Diagnóstico Ultra-sonográfico pelo Estudo Morfológico Fetal

Jorge Alberto Bianchi Telles

Lavinia Schüller-Faccini

Resumo e palavras chaves:

OBJETIVO: Analisar as frequências de malformações congênitas detectadas ao nascimento no Rio Grande do Sul, enfocando especialmente aquelas passíveis de Diagnóstico Pré-Natal através do Estudo Morfológico Fetal, para sugerir, ao final, uma rotina mínima de exame ultra-sonográfico fetal. **MÉTODOS:** Inicialmente realizou-se um estudo descritivo de base populacional dos bancos de dados oficiais do Rio Grande do Sul referentes aos defeitos congênitos no estado. Foi delimitado o período de 2001 a 2005, sendo incluídos todos recém-nascidos vivos que foram registrados ao nascimento como portadores de uma ou mais anomalias congênitas na Declaração de Nascidos Vivos. Foram incluídos também os nascidos vivos falecidos com menos de um ano, com *causa mortis* atribuída a um defeito congênito e os óbitos fetais cuja Declaração de Óbito registrou defeitos congênitos. Para fins deste estudo, foram analisados 25 defeitos ou grupos de defeitos, levando em conta suas prevalências relatadas na literatura, gravidade, possibilidade de diagnóstico pré-natal ou no exame do recém-nascido. A seguir foram estudadas as possibilidades de Diagnóstico Pré-Natal dos principais defeitos congênitos através da ultra-sonografia, tendo como base na literatura atual e buscando-se elaborar uma rotina mínima de exame fetal. **RESULTADOS:** Os 25 defeitos ou grupos de defeitos representaram 81,74% do total dos 6.236 recém nascidos

com defeitos identificados no nascimento. No período de 2001-2005 nasceram no estado 765.230 bebês, com média anual de 153.046. A ocorrência geral de defeitos diagnosticados no nascimento no período foi de 0,81%, sendo relatadas as frequências específicas daqueles 25 defeitos. Identificou-se que 787 casos de defeitos congênitos que faleceram no 1º ano de vida não foram diagnosticados ao nascimento. 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. Estes cálculos foram expressivos também para trissomias do 13 e 18 (3:1) e sistema nervoso central (1,28:1).

CONCLUSÕES: A análise das frequências de defeitos congênitos no Rio Grande do Sul mostrou que 25 defeitos ou grupo de defeitos representam mais de 80% do total das ocorrências no estado. 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. Este estudo sugere que com a avaliação ultra-sonográfica de 18 planos da anatomia fetal se pode rastrear a maioria dos defeitos congênitos do nosso meio.

Paravras-chaves: Anormalidades Congênitas, Mortalidade Infantil, Mortalidade Fetal, Cardiopatias Congênitas, Ultra-Sonografia, Diagnóstico Pré-natal.

Abstract e Keywords:

OBJECTIVE: To analyze the frequency of congenital defects detected at birth in Rio Grande do Sul, focusing mainly on those that can be diagnosed prenatally by a Fetal Morphological Ultrasound Study, and finally, to suggest a minimum routine for fetal ultrasonographic examination. **METHODS:** Initially a population-based descriptive study was performed of the Rio Grande do Sul (RS) state official database referring to congenital defects in the state. The period from 2001 to 2005 was delimited, and all livebirths recorded in the Declaration of Livebirths as having one or more congenital anomalies were included. Babies born alive who died at less than one year of age were also included if their cause of death was attributed to a congenital defect, and the fetal deaths when the Death Declaration recorded congenital defects. For the purposes of this study, 25 defects or groups of defects were analyzed, taking into account their prevalence reported in the literature, severity, possibility of prenatal diagnosis or diagnosis during the examination of the newborn. Next the possibilities of Prenatal Diagnosis of the main congenital defects by ultrasound were studied based on the current literature and trying to create a minimum routine for a fetal examination. **RESULTS:** The 25 defects or groups of defects were 81.74% of the total of 6,236 newborns with defects identified at birth. During the 2001-2005 period, 765,230 babies were born in the state, with an annual mean of 153,046. The overall occurrence of defects diagnosed at birth during the period was 0.81%, and the specific frequencies of those 25 defects were reported. It was found that 787 cases with congenital defects that died in the first year of life were not diagnosed at birth. It was calculated that for each case of cardiopathy diagnosed at birth, about 3 cases were not perceived, and died during the 1st year of life. These calculations were also important for trisomies 13 and 18 (3:1) and the central nervous system (1.28:1). **CONCLUSIONS:** The analysis of frequencies of congenital defects or groups of defects that represents more than 80% of them. Some congenital defects recorded in the Declaration of Livebirths at field number 34 seems to be underestimates, like the congenital cardiopathies. This study suggest that with the ultrasonographic evaluation of 18 planes of fetal anatomy the majority of congenital defects can be traced.

Key-words: Congenital Anomalies, Infant Mortality, Fetal Mortality, Congenital Cardiopathies, Ultrasonography, Prenatal 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 estado¹, em 1980 tínhamos uma mortalidade de 39/1.000nv, já em 1990 21,5/1.000nv, chegando em 2000 a 17,2/1.000nv. Hoje estamos com o coeficiente abaixo de 12/1.000nv. O percentual de cada componente da Mortalidade Infantil no estado também merece especial atenção. Houve marcada redução do componente tardio (28 dias a 1 ano). Em 1980 este 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 preponderar nas 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 perinatal². Muitas destas mortes têm causas passíveis de Diagnóstico Pré-Natal e, em um número também desconhecido de casos, evitáveis.

A tendência de redução do componente tardio da MI em nosso estado e conseqüente preponderância relativa dos DC é comumente notada em países desenvolvidos, que há décadas desenvolveram e mantêm programas de Diagnóstico Pré-Natal massivos, que incluem centros de referência de Medicina Materno-Fetal.

O Rio Grande do Sul busca aprimorar o Sistema de Referência e Contra-referência para Gestações de Alto-Risco, seja por causas maternas ou fetais. O Diagnóstico Pré-Natal de bebês portadores de defeitos congênitos pode possibilitar um

direcionamento destas gestantes para centros de referência que possam aprimorar o diagnóstico do nascituro, tendo possibilidades de tomar as providências clínicas e cirúrgicas que melhorem o prognóstico da criança. Estes centros de referência são secundários, especialmente as Casas de Gestantes que ora são implantadas em nosso estado, ou terciários, compreendendo os hospitais de referência regionais e macroregionais.

Segundo dados da Secretaria da Saúde do Estado, em 2002 o total de ultrasonografias obstétricas realizadas no estado foi de 47.095, correspondendo a menos de 30% do número total de nascimentos no ano, refletindo a dificuldade de uma gestante ter acesso a este exame durante o pré-natal pelo Sistema Único de Saúde - SUS³. Este número se mostra insuficiente, quando levamos em consideração que pelo menos 70% das gestantes gaúchas utilizam o SUS para acompanhamento de sua gestação e parto. Essa situação afasta a possibilidade de diagnóstico de DC em um grande número de crianças que nascem muitas vezes em hospitais de baixa complexidade, freqüentemente com impossibilidade de atendimento.

O poder de detecção de malformações pela ultra-sonografia 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. Segundo o Royal College de Londres⁴, alguns DC pode ser detectados em torno de 90% dos casos pela US. São eles: espinha bífida (90%), anencefalia (99%), encurtamento dos membros (90%), defeitos de fechamento da parede abdominal (90%), defeitos renais maiores (85%). Alguns podem ser detectados em torno de 60% dos casos, como as hidrocefalias e a hérnia diafragmática. Por outro lado é lembrado por esta instituição inglesa que algumas

patologias, como o autismo e a paralisia cerebral via de regra nunca são diagnosticados na ultra-sonografia.

Em nosso meio, um estudo realizado no Instituto de Cardiologia de Porto Alegre, que gerou Dissertação de Mestrado defendida em 2001⁵ demonstrou que somente em 24,7% dos casos internados naquela instituição por cardiopatia congênita e que fizeram US no pré-natal acima de 18 semanas tiveram suspeita de anormalidades. Em mais de 57% dos casos as patologias eram passíveis de diagnóstico através do Corte de 4 câmaras e o restante, segundo este trabalho, poderia ser diagnosticado através da visão dos grandes vasos da base.

A história da ultra-sonografia em Ginecologia e Obstetrícia é muito rica⁶ de maneira geral um número bastante grande de dados podem ser fornecidos pelo método em qualquer momento da gestação, pelo menos uma vez em cada trimestre. De uma maneira geral recomenda-se, na hipótese de se fazer somente uma ecografia na gestação, que seja solicitado o exame ecográfico na Idade Gestacional de 20 semanas⁴, que corresponde a 18-20 cm de altura uterina. Entre as vantagens do exame realizado nesta fase pode-se citar a datação da gestação, com erro de menor que 7 dias, o diagnóstico da gemelaridade e doença trofoblástica gestacional (mola), parâmetro para acompanhamento de crescimento intra-uterino restrito, localização da placenta, com diagnóstico de placenta prévia e, especialmente, exame da morfologia fetal.

Em nosso estado, não há uma rotina definida do exame ultra-sonográfico para detecção de malformações fetais. Observamos desde exames simplificados que percorrem os segmentos fetais rapidamente e presumem que o feto está normal, até exames demasiado minuciosos e exaustivos para a mãe e para o profissional, que fazem dezenas de medidas biométricas e registram imagens de diversas estruturas fetais, sem objetivos claros.

Desta forma, a motivação deste estudo foi a obtenção de justificativas fundamentadas para uma rotina mínima de exame, que reúna as qualidades de ser conciso, objetivo e completo o bastante para poder diagnosticar a maioria dos DC fetais, com um mínimo de falsos negativos, realizado de maneira seqüencial e lógica. Para isto buscou-se analisar as 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:

Este estudo tem dois componentes:

- A) um estudo descritivo de base populacional, dos bancos de dados oficiais do estado, com o objetivo de conhecermos nossa realidade quanto aos defeitos congênitos no RS
- B) tomando como base os resultados do primeiro componente, foram estudadas as possibilidades de Diagnóstico Pré-Natal dos principais defeitos congênitos através da ultra-sonografia, tendo como base a literatura atual, buscando-se elaborar uma rotina mínima de exame fetal.

Para execução do componente A, foi utilizado o Banco de Dados dos Sistemas de Informações sobre Mortalidade (SIM)¹ e Nascidos Vivos (SINASC)⁷ 1999 a 2005, editado pelo Ministério da Saúde em 2007, fornecido pela Secretaria da Saúde do RS. Esta fonte foi recentemente confrontada com um banco de dados internacional, com severos métodos de coleta de dados, o Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas: ECLAMC⁸, encontrando uma alta correlação dos dados⁹.

As patologias foram classificadas de acordo com o CID 10⁹. Foi delimitado o período de 2001 a 2005, sendo incluídos assim: (1), todos recém-nascidos vivos (RNV) de mães residentes no Rio Grande do Sul que foram registrados ao nascimento como portadores de uma ou mais anomalias congênicas no campo 34 da Declaração de Nascidos Vivos (DNV) e constantes no banco de dados SINASC;(2), os nascidos vivos falecidos com menos de 1 ano, com *causa mortis* atribuída a um defeito congênito, mencionado na Declaração de Óbito (DO), e (3) os óbitos fetais (OF) cuja DO registre defeitos congênicos.

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.^{10,11,12,13}

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 os 25 defeitos ou grupos de defeitos que representaram 81,74% do total dos 6.236 recém nascidos com DC identificados no nascimento e registrados na DNV. No período de 2001-2005 nasceram no RS 765.230 bebês no RS, com uma média anual de 153.046 crianças. Assim, ocorrência geral de DC diagnosticados no nascimento no período foi de 0,81%. Observando as tabelas 1 e 2, 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), identificam-se 787 casos que faleceram no 1º ano de vida por DC não foram diagnosticados ao nascimento. Isto significaria em um acréscimo de 12,62% 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%.

A Tabela 2 mostra os Óbitos por MFC discriminados por Idade (dias) no período de 2001 a 2005, no RS. Os 25 DC ou grupos de defeitos representaram 86,72% do total das mortes por DC no período.

As Tabelas 3 e 4 agrupam os casos que são diagnosticáveis no exame físico do RN (Tabela 3) e os casos que necessitam de exame de imagem ou cariótipo para o diagnóstico de certeza do DC (Tabela 4). Foram confrontados os diagnósticos realizados no nascimento com o número de mortes por DC ocorridos 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. Este número é expresso na coluna da direita destas tabelas. Observa-se que os casos de subdiagnósticos ao nascimento se concentraram na Tabela 4.

Interessante notar na análise das Tabelas 3 e 4 que 60% dos DC diagnosticados no nascimento são diagnosticáveis no exame físico do RNV e cerca de 60 dos óbitos até 1 ano ocorreram por DC que necessitam de exames subsidiários para seu diagnóstico.

Observou-se que 28,21% (1759 casos) dos DC 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 destes DC serem de fácil diagnóstico no exame do RNV, estes números devem corresponder à incidência real deste grupo de anomalias.

Os DC do Sistema Nervoso Central (SNC) representam 10,97% do total diagnosticado no nascimento (683 casos). Os defeitos de fechamento do tubo neural (coluna e anaencefalia) perfazem 45,8% dos DC do SNC. As Hidrocefalias vem em segundo lugar de frequência, com 34,2% dos casos. As encefalocelos estão em terceiro lugar, com 12,1%. Somando 163 casos de Óbitos Fetais (Tabela 6) e a diferença 22 casos registrados que faleceram por DC do SNC, calcula-se um fator de correção de 1,27.

As cardiopatias representaram 4,84% das anomalias observadas no nascimento, entretanto observa-se que mesmo se considerássemos que todas 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 e vão falecer no 1º ano de vida. Se somarmos os 29 casos registrados de óbitos fetais por cardiopatia no período (Tabela 6), chegamos ao número, talvez ainda subestimado, de 917 casos de MFC do coração no período de estudo. Por este raciocínio, o fator de correção é de 3,03.

A tabela 5 demonstra que em 61,26% das mortes atribuídas a cardiopatias congênicas a equipe de saúde não conseguiu determinar o tipo específico de MFC do coração. Das identificadas, cerca de 1/3 (12,21%) comprometia os Septos Cardíacos e presumivelmente com gravidade suficiente para causar o óbito.

Os DC 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 neste tipo de patologia, onde sabidamente um grande número de casos corresponde a dilatações moderadas do sistema urinário, são unilaterais e freqüentemente corrigíveis cirurgicamente.

Dos 588 casos de anomalias cromossômicas e outras genéticas registradas no nascimento, 468 (79,6%) corresponderam a trissomia do 21 (Síndrome de Down). Entretanto, um número grande de caso de outras duas trissomias também freqüentes 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 1 ano de vida. Desta forma presume-se que, para cada caso diagnosticado ao nascimento, 3 casos não o foram.

TABELA 1 –Defeitos Congênitos em Nascidos Vivos no Rio Grande do Sul de 2001 a 2005

CID 10	Anomalias*	2001	2002	2003	2004	2005	Total	Incidência**	% DC***
Q00.0	Anencefalia	30	27	26	25	32	140	0,018	2,25
Q00	Cefalocele	15	24	13	21	10	83	0,011	1,35
Q03	Hidrocefalia	52	45	42	48	47	234	0,031	4,00
Q04	Outros DC Neuro-Encéfalo	9	12	12	13	7	53	0,007	0,85
Q05	DFTN- Medula	46	33	36	32	26	173	0,023	2,77
Q16-Q17	MF Orelha	40	38	58	49	45	230	0,030	3,69
Q20-Q25	Cardiopatias	57	55	72	54	64	302	0,039	4,84
Q35	Fenda Palatina	60	45	49	40	55	249	0,033	3,99
Q36-Q37	Fenda Labial +/- Palatina	70	81	90	64	73	378	0,049	6,06
Q39	MF Traquéia/Esôfago	3	11	2	9	7	32	0,004	0,51
Q42-Q43	Atresia Anal	4	7	8	13	10	42	0,005	0,67
Q54	Hipospádia	46	65	54	56	53	274	0,036	4,39
Q60	Agenesia Renal	9	3	2	2	7	23	0,003	0,37
Q61-Q63.9	Outras MF Renais	11	18	16	16	16	77	0,010	1,23
Q66	Pé Torto	202	193	168	154	131	848	0,111	13,60
Q69	Polidactília	110	113	108	132	133	596	0,078	9,56
Q71-Q74	Redução Membros	61	71	61	72	50	315	0,041	5,05
Q79.0	Hérnia Diafragmática Congênita	6	8	6	12	13	45	0,006	0,72
Q79.2	Onfalocele	8	7	4	6	9	34	0,004	0,55
Q79.3	Gastrosquise	35	27	26	20	43	151	0,020	2,42
Q79.5	Outras MF Congênicas da Parede Abdominal	4	8	2	6	2	22	0,003	0,35
Q89	MF Múltiplas	47	42	32	32	54	207	0,027	3,32
Q90	Síndrome de Down	102	87	86	105	88	468	0,061	7,50
Q91.0-Q91.7	Trissomias 13 e 18	4	3	3	6	12	28	0,004	0,45
Q92.0-Q99.9	Outras Genéticas	25	28	10	13	16	92	0,012	1,48
Total		1.056	1.051	986	1.000	1.003	5.096	0,666	81,74
Total Geral de DC ****		1.295	1.272	1.206	1.234	1.229	6.236	0,815	100

DC: Defeitos Congênitos, anomalias

MF: Malformação

NV: Nascidos Vivos

DFTN: Defeitos de Fechamento do Tubo Neural

* Anomalias ou grupos de anomalias de maior relevância

** Incidência da Anomalia / Total de NV

*** Percentagem da Anomalia sobre o total de DC

**** Todos DC da população estudada

Fonte: Sistemas de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC)

TABELA 2 – Óbitos por Malformações Congênicas Discriminados por Idade (dias) no período de 2001-05 no Rio Grande do Sul

CID 10	Anomalias*	< 1dia	01-06	07-27	28d-<1a	Total	% **
Q00	Anencefalia	97	35	12	6	150	6,11
Q01	Cefalocele	8	8	2	8	26	1,06
Q03	Hidrocefalia	16	13	14	42	85	3,46
Q04	Outros DC Neuro-Encéfalo	6	13	11	35	65	2,65
Q05	DFTN- Medula	9	7	13	21	50	2,04
Q16-Q17	MF Orelha	0	0	0	0	0	0,00
Q20-Q25	Cardiopatas	64	183	220	421	888	36,19
Q35	Fenda Palatina	1	1	1	2	5	0,20
Q36-Q37	Fenda Labial +/- Palatina	3	0	1	6	10	0,41
Q39	MF Traquéia/Esôfago	2	14	11	16	43	1,75
Q42-Q43	Atresia Anal	2	5	8	27	42	1,71
Q54	Hipospádia	0	0	1	0	1	0,04
Q60	Agensia Renal	16	11	0	1	28	1,14
Q61-Q63.9	Outras MF Renais	20	19	10	4	53	2,16
Q66	Pé Torto	1	1	0	2	4	0,16
Q69	Polidactilia	0	0	0	0	0	0,00
Q71-Q74	Redução Membros	0	0	1	0	1	0,04
Q79.0	Hérnia Diafragmática Congênita	27	30	12	6	75	3,06
Q79.2	Onfalocele	4	9	5	1	19	0,77
Q79.3	Gastrosquise	6	14	12	24	56	2,28
Q79.5	Outras MF Congênicas da Parede Abdominal	0	0	0	0	0	0,00
Q89	MF Múltiplas	141	62	41	39	283	11,53
Q90	Síndrome de Down	10	8	17	99	134	5,46
Q91.0-Q91.7	Trissomias 13 e 18	9	15	24	37	85	3,46
Q92.0-Q99.9	Outras Genéticas	1	7	6	11	25	1,02
Total		443	455	422	808	2.128	86,72
Total Óbitos Anomalias <1a		534	518	466	936	2.454	100,00

DC: Defeitos Congênicos, anomalias

MF: Malformação

DFTN: Defeitos de Fechamento do Tubo Neural

* Anomalias ou grupos de anomalias de maior relevância

** Incidência de Óbito pela Anomalia / Total de Óbitos < 1ano

Fonte: Sistemas de Informação sobre Mortalidade (SIM)

TABELA 3 – 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	-
Q36-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 Membros	315	5,05	1	314	-
Q79.2	Onfalocele	34	0,55	19	15	-
Q79.3	Gastrosquise	151	2,42	56	95	-
Q79.5	Outras MF da parede abdominal	22	0,35	0	22	-
Q89	MF Múltiplas	207	3,32	283	-76	1,36
TOTAIS		3.742	60,02	647	3.095	

DC: Defeitos congênitos, anomalias MF: Malformação 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 DC diagnosticados ao nascimento e número de óbitos pela anomalia

**** Fator de Correção para NV sem diagnóstico do DC no nascimento

Fonte: Sistemas de Informações sobre Mortalidade (SIM)¹ e Nascidos Vivos (SINASC)

TABELA 4 – DC Diagnosticáveis Fundamentalmente por Exames de Imagem ou Cariótipo no RS 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 DC Neuro-Encéfalo	53	65	2,65	-12	1,22
Q20-Q25	Cardiopatias	302	888	36,19	-586	2,94 (3,03)#
Q39	MF Traquéia/Esôfago	32	43	1,75	-11	1,34
Q60	Agenesia Renal	23	28	1,14	-5	1,21
Q61-Q63.9	Outras MF 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	3,46	-57	3,03
Q92.0-Q99.9	Outras Genéticas	92	25	1,02	67	-
Totais		1.354	1.481	60,35	-127	1,09

DC: Defeitos congênitos, 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 ao nascimento *** Porcentagem da anomalia / total de Óbitos pela anomalia <1 ano

*** Diferença entre DC diagnosticados ao nascimento e número de óbitos pela anomalia **** Fator de Correção para DC sem diagnóstico no nascimento # FC incluindo Óbitos Fetais

Fonte: Sistemas de Informações sobre Mortalidade (SIM)¹ e Nascidos Vivos (SINASC)

TABELA 5 – Óbitos por Cardiopatias Congênitas ocorridos em crianças de 0-4 anos de 2001-05 no RS

CID10	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 MF Cardíacas Específicas	62	2	64	6,74
Q24.9	Outras MF Cardíacas Não Específicas	539	43	582	61,26
Q25	MF de Grandes Artérias	71	2	73	7,68
	Total MF 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

TABELA 6 – Óbitos Fetais no RS 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 malformações congênitas do Sistema Nervoso	22	26	29	33	17	127
Malformações congênitas do Coração	5	6	9	7	2	29
Outras malformações congênitas 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

Discussão:

A ultra-sonografia em obstetrícia pode ser considerada hoje como o método de imagem que melhor une efetividade (capacidade de se promover resultados pretendidos), eficiência (competência para se produzir resultados com dispêndio mínimo de recursos e esforços) e eficácia (capacidade de alcançar as metas definidas para uma ação ou experimento). Sendo reconhecida inclusive sua capacidade de interferir na representação materna do bebê¹⁴.

A literatura é vasta em descrever as malformações, síndromes malformativas e anomalias genéticas em geral^{10,11,12,13}. Particularmente o exame ultra-sonográfico do feto tem evoluído de maneira significativa, especialmente com as pesquisas de novas tecnologias dos aparelhos de ultra-sonografia, em associação com o progresso da Informática. Houve assim um gradativo crescimento da importância deste método de diagnóstico por imagem em Ginecologia e Obstetrícia⁶,

Hadlock, no início da década de 80^{15,16}, estabeleceu os 3 planos de aquisição que proporcionam a aferição dos principais dados biométricos fetais: diâmetro biparietal, circunferência cefálica, circunferência abdominal, comprimento da diáfise do fêmur. Com estas aferições, o ultra-sonografista consegue avaliar a proporcionalidade das medidas, estimar a idade gestacional, confrontando com a idade menstrual e calcular o peso fetal estimado. Hoje estes cálculos são realizados por softwares dos aparelhos, por tabelas e até mesmo por planilhas eletrônicas.^{17,18}

O Estudo Morfológico Fetal pode ser definido como a avaliação detalhada da anatomia fetal, através de métodos de imagem, especialmente a ultra-sonografia, incluindo avaliação minuciosa da morfologia fetal e dados biométricos, complementares aos rotineiramente descritos na ultra-sonografia obstétrica simples, com a finalidade específica de diagnosticar, já no período pré-natal, malformações fetais isoladas ou

ligadas a síndromes malformativas, buscando, sempre que possível, um diagnóstico etiológico. Recomenda-se que deva ser realizado próximo das 20 semanas de gestação. É realizada, via de regra, uma única vez na gestação, no 2º trimestre, apesar de que o rastreamento de Iº trimestre, realizado de 11 a 13⁺⁶ semanas, deva englobar uma avaliação de morfologia¹⁹. Por outro lado, um artigo recente de um grupo italiano de Parma²⁰ chama a atenção para a necessidade de um exame ecográfico também no 3º Trimestre não só para avaliações como líquido amniótico, localização de placenta, posição e crescimento fetais, mas também com finalidade de avaliar morfologia, especialmente do Trato Gastro-Intestinal, do SNC e Aparelho Urinário. Defendem que se aumenta a sensibilidade diagnóstica do US para malformações em mais 15-20% com o exame o 3º Trimestre. Ressaltam a importância do diagnóstico pré-natal do ponto de vista legal e de saúde pública para encaminhamento da mãe para centros de maior complexidade. Na Itália, por determinação de lei de 1998, são recomendados 3 exames ultra-sonográficos na gestação, sendo um em cada trimestre.

O Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG), da Inglaterra elaborou um “guideline”⁴ que serviu de base para a construção da figura 1, que demonstra uma proposta de sistematização da avaliação de anatomia fetal com 20 semanas, baseada nos dados coletados no primeiro componente deste trabalho e na argumentação detalhada após. Esta “guideline” compreende 18 planos essenciais de aquisição de imagens na ultra-sonografia, com o objetivo de avaliar biometria e anatomia fetais e que incluem: três planos iniciais são aqueles comumente adquiridos no exame obstétrico simples, que avaliam a cabeça, o abdômen e fêmur; três planos que completam a avaliação da cabeça, com estudo do encéfalo e face; três planos, para avaliação da “superfície” do tronco fetal, especificamente a coluna e a parede abdominal; três planos para avaliação do coração através do corte de 4 câmaras e

grandes vasos; três planos para avaliação de diafragma, arco aórtico e órgãos abdominais (fígado, estômago, rins e bexiga); uma avaliação dos membros, com visualização dos 3 principais ossos longos em cada membro e orientação dos pés.

Como resumo mnemônico, na avaliação do tronco pode-se utilizar as letras do alfabeto (em português), como já consagrado na avaliação do trauma e outras sistematizações para suporte de vida: A) aorta; B) bexiga; C) coração; D) diafragma; E) estômago; F) fígado.

Desta forma temos uma avaliação geral da anatomia e pode-se, com treinamento adequado, descartar as mais freqüentes malformações fetais isoladas ou que fazem parte de quadros sindrômicos. Evidentemente, este trabalho é focado na avaliação anatômica do feto, mas o exame se completa com avaliação da placenta, líquido amniótico, cordão umbilical, além de outros parâmetros biofísicos com freqüência cardíaca e atividade fetal.

Em alguns países, em que o rastreamento de Iº trimestre é realizado de forma sistemática, temos já no Iº trimestre a possibilidade de rastreamento das anomalias cardíacas, com sensibilidade maior que 50%²¹ e das anomalias cromossômicas com sensibilidade de mais de 90%¹⁹. Nossa realidade é diferente e ainda precisamos lutar inclusive para aumentar o diagnóstico de gravidez no Iº trimestre. Parece prudente dar-se ênfase ao exame no segundo trimestre como meta inicial.

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 da atenção especial ao exame do coração durante o Estudo Morfológico Fetal. A ISUOG (The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology) recomenda alguns “guidelines”^{22,23} que são aceitos mundialmente como modelos em Medicina Fetal. No específico do coração fetal, diferencia 3 níveis de

diagnóstico dos defeitos congênitos cardíacos. O primeiro, chamado Exame Básico, somente é examinado o corte de 4 câmaras. Com este corte devem ser observados 14 itens, compreendendo desde a posição do coração até o sistema valvular, passando pelos septos, com avaliação de características e proporções das câmaras²². Já no Exame Básico Estendido são examinadas as vias de saída dos ventrículos, possibilitando, segundo aquela instituição, diagnósticos de Tetralogia de Fallot, transposição de grandes vasos, dupla via de saída do VD e Truncus Arteriosus. A ecocardiografia é reservada para situações especiais, já bem determinadas na literatura^{24,25}.

No Brasil, foi realizado estudo que comprovou a eficácia desta rotina no exame ultra-sonográfico²⁶. Foi comparada a avaliação cardíaca denominada de nível I, com a ecocardiografia (nível II). A primeira, compreendendo a ultra-sonografia morfológica, consistiu na avaliação de todos os órgãos e sistemas pela técnica habitual e do sistema cardiovascular mediante a obtenção dos cortes básicos (quatro câmaras, eixo longo e eixo curto) e determinação da frequência e ritmo cardíaco, através do modo M. Os autores encontraram sensibilidade de 72% e especificidade de 98% no exame de nível I. Neste estudo, a investigação com a ecocardiografia (nível II) apresentou sensibilidade de 100%, com especificidade de 99%.

Apesar do Ministério da Saúde considerar as mortes por MFC do SNC como inevitáveis²⁷, um número bastante grande destes bebês se beneficiaria de atendimento em local com recursos apropriados. Levando em consideração o fator de correção calculado anteriormente de 1,27, conclui-se que devemos somar 1 a cada 4 casos de DC do SNC no RS diagnosticados no nascimento. Um grande número destas malformações é passível de diagnóstico pré-natal, desde que o ultra-sonografista avalie o SNC com atenção, cumprindo uma rotina mínima que detecte a maioria dos defeitos.

Semelhantemente ao exame do coração, a ISUOG, em guideline específico²³, recomenda o exame denominado com 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.

A forma do crânio muitas vezes já indica a possibilidade de malformação encefálica. O estudo da coluna vertebral fundamentalmente avalia a possibilidade de espinha bífida, associada a meningocele ou meningomielocele. Podem ser utilizados planos longitudinais, transversos e coronais para o exame. O encéfalo é examinado através de 3 planos²³: o plano transventricular, que avalia os ventrículos cerebrais, fazendo diagnóstico da hidrocefalia; o plano transtalâmico, utilizado habitualmente para a biometria básica (diâmetro biparietal e circunferência cefálica), mas que avalia a simetria dos hemisférios e sua divisão; e o plano transcerebelar, que avalia a fossa posterior, compreendendo o cerebelo e a cisterna magna.

O alcance e as limitações da ultra-sonografia como diagnóstico de DC foi bem resumida no guideline do RCOG. Segundo este estudo, os defeitos de fechamento do tubo neural podem ser diagnosticados em mais de 90% das vezes, sendo limitado pelos casos de espinha bífida oculta, que requerem uma atenção especial do ultra-sonografista. A hidrocefalia pode aparecer tardiamente na gestação ou até após o nascimento, sendo importante a avaliação do diâmetro dos cornos posteriores dos ventrículos laterais, visto que sabidamente é a mais precoce manifestação desta patologia. De forma geral, a hidrocefalia pode ser diagnosticada em cerca de 60% dos casos no exame durante o 2º trimestre.⁴

Já a ISUOG, baseando-se em achados de Filly em 1989²⁸, chega a afirmar que, se no exame ultra-sonográfico 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.

As anomalias genéticas correspondem à cerca de 10% na nossa MI até 1 ano de idade. A trissomia do cromossomo 21 (T21) é a mais freqüente anomalia genética também em nosso meio e, segundo nossos dados demonstrados neste trabalho, corresponde a quase 80% dos casos de anomalias genéticas diagnosticadas ao nascimento.

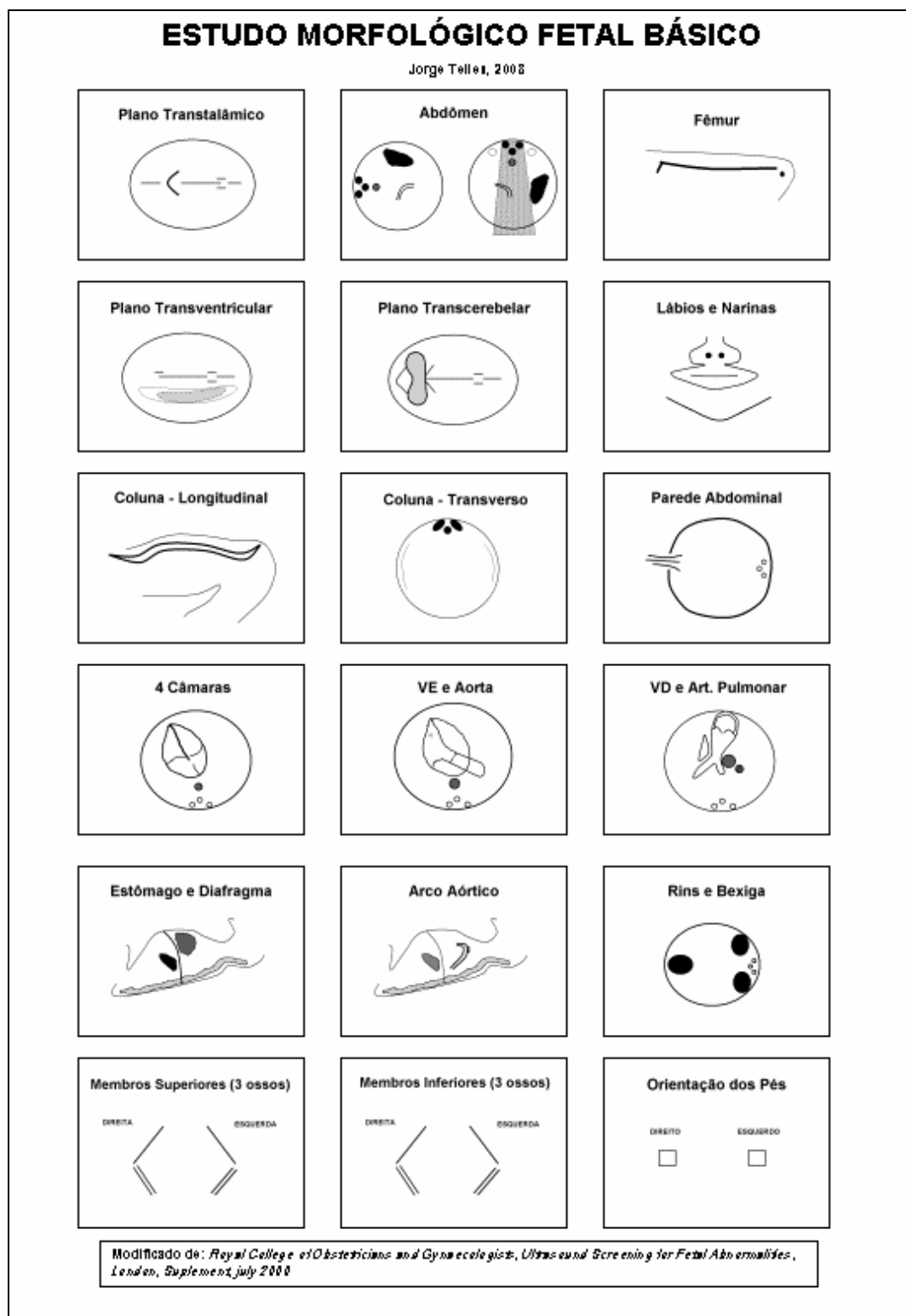
Apesar da avaliação de marcadores no Iº trimestre ter utilidade bem estabelecida na avaliação das anomalias cromossômicas²⁰, um estudo realizado em 1998²⁹, demonstrou que a sensibilidade para detecção de DC através da US aumenta muito discretamente com a adição de marcadores US de IIº trimestre à pesquisa de malformações congênitas neste período (de 51 para 55%), tendo ocorrido um aumento de 12 vezes nos falso positivos. Segundo estes autores, o foco da avaliação ultrasonográfica no IIº trimestre parece dever ser a pesquisa de MFC.

A análise das freqüências de defeitos congênitos no Rio Grande do Sul mostrou que 25 defeitos ou grupo de defeitos representam mais de 80% do total das ocorrências no estado.

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.

Este estudo sugere que com a avaliação ultra-sonográfica de 18 planos da anatomia fetal se pode rastrear a maioria dos defeitos congênitos do nosso meio.

Figura 1 – Proposta de Sistematização do Estudo Morfológico Fetal



Referências Bibliográficas do Artigo:

1. Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul. Núcleo de Informações em Saúde. Estatísticas de Saúde: Mortalidade 2007 [citado em 2008 nov 16]. Disponível em [http://www.saude.rs.gov.br/wsa/binary/down_sem/PRDownloadServlet?arquivo=1226573727361Publicação SIM 2007.pdf](http://www.saude.rs.gov.br/wsa/binary/down_sem/PRDownloadServlet?arquivo=1226573727361Publicação%20SIM%202007.pdf)
2. Telles JAB, Vieira FC, Grassi PR. Fetal Mortality in Rio Grande do Sul-Brazil. Annals of 5th World Congress in Fetal Medicine. Barcelona. 2006 jun 25-29.
3. Telles JAB, Vieira FC, Canti IT, Fagundes AF, Vontobel M, Barison C, Monteiro I. Ecografias Obstétricas Pagas pelo SUS no RS. Fórum Gaúcho de Saúde Coletiva. 2003 dez 5-6.
4. 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>
5. Bacaltchuk T. Avaliação do Papel da Ultra-Sonografia Obstétrica de Rotina no Rastreamento Pré-Natal das Anormalidades Cardíacas. Dissertação de Mestrado. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria. Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2001.
6. 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>.
7. Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul. Núcleo de Informações em Saúde. Estatísticas de Saúde: SINASC [citado em 2008 nov 16]. Disponível em

http://www.saude.rs.gov.br/wsa/binary/down_sem/PRDownloadServlet?arquivo=1194977987511Publ SINASC 2006 - completo.pdf

8. Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas - ECLAMC: Manual Operacional, Ed 2002. Rio de Janeiro; 2007.
9. Organização Mundial da Saúde. Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde – CID 10 – 10ª ed. São Paulo: Edusp; 2004.
10. Leite JCL; Comunello LN; Giugliani R. Tópicos em Defeitos Congênitos. 1ª ed. Porto Alegre: Ed da Universidade; 2002.
11. Benacerraf BR. Diagnóstico Ultra-Sonográfico das Síndromes Fetais. Rio de Janeiro: Livraria e Editora Revinter; 2001.
12. Zugaib M, Pedreira DAL, Brizot ML, Bunduki V. Medicina Fetal. 2ª ed. São Paulo: Editora Atheneu; 1997.
13. Ramos J M, Ferrer M, Carreras E, Farrán I, Borrell A. Ecografía Obstétrica – Criterios Biométricos y Funcionales. Malformaciones Fetales. Madrid: Mosby/Doyma Libros, S.A;1995
14. Telles JAB, Gomes AG, Audibert A, Piccinini CA, Becker E. The impact of medical information received during obstetric ultrasound scan on maternal representation of the baby. Annals of 5th World Congress in Fetal Medicine. Barcelona. 2006 jun 25-29.
15. Hadlock FP, Harrist RB, Sharman RS, Deter RL, Park SK. Estimation of fetal weight with the use of head, body, and femur measurements-a prospective study. Am J Obstet Gynecol. 1985;151:333-7.

16. Hadlock FP, Harrist RB, Sharman RS, Deter RL, Park SK. Estimation of fetal age: Computer-Assisted analysis of multiple fetal growth parameters. *Radiology*. 1984;152:497-501.
17. Telles, JAB. Assessment of fetal biometry in a common electronic spread sheet. *Annals of 5th World Congress in Fetal Medicine*. Barcelona. 2006 jun 25-29.
18. Telles, JAB. Biometria Fetal – Cálculos pelo MS Excel[®]. *Anais do XIII Congresso Sul-Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia*. Florianópolis. 2006 nov 19-22.
19. Nicolaides K, Sebire H, Snijders NJ, Snijders RJM. *O Exame Ultrasonográfico entre 11-14 semanas – Diagnóstico de Anomalias Fetais*. New York-London: Ed Parthenon Publishing; 2000.
20. Verrotti C, Caforio E, Gramellini D, Nardelli GB. Ultrasound screening in second and third trimester of pregnancy: an update. *Acta Biomed*. 2007;78:229-232.
21. Telles JAB, Costa JSD, Anzolch, KJ. O uso da translucência nugal como exame de rastreamento para malformações do aparelho cardiocirculatório: Busca de evidências. *Femina*. 2001;29(7):415-419.
22. 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.
23. 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.

24. Lee W, Allan L, Carvalho JS, Chaoqui R, Copel J, Devore G, et ali. ISUOG consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram? *Ultrasound Obstet Gynecol.* [serial on the internet]. 2008 [cited 2008 nov 5];32:239–242. Available from: <Http://www.interscience.wiley.com>. DOI: 10.1002/uog.6115.
25. Lee W, Comstock CH. Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Diseases: Where Are We Now? *Ultrasound Clin.* 2006;1:273-291.
26. 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.
27. Brasil. Ministério da Saúde. Proporção de óbitos em menores de um ano de idade por causas evitáveis. Portaria nº 1.121. 2002 jun 17. Anexo III. Pacto de Indicadores da Atenção Básica. Indicador 3. Brasília (DF):MS; 2002.
28. 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.
29. 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.
30. Leite JC L, Estudo dos Defeitos Congênitos na Região Metropolitana de Porto Alegre. Tese de Doutorado. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria. Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2006.

8- CONCLUSÕES:

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

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 traquéia e esôfago), as do SNC e agenesia renal.

Este estudo sugere que com a avaliação ultra-sonográfica de 18 planos da anatomia fetal pode-se rastrear a maioria dos defeitos estruturais congênitos fetais, possibilitando o atendimento destes bebês em centros de maior complexidade.

9- CONSIDERAÇÕES FINAIS:

A adoção de uma sistematização (rotina mínima) na avaliação da anatomia fetal no exame ultra-sonográfico de 2º trimestre pode ser útil ao profissional que examina o feto, objetivando seu exame e focando para detalhes específicos que descartem ou levem a suspeita dos DC mais frequentes e de maior interesse epidemiológico em relação à necessidade de suporte perinatal.

Com a padronização do estudo morfológico talvez se pudessem estabelecer programas de controle de qualidade para o Estudo Morfológico Fetal, a exemplo dos que já temos para a Translucência Nucal, no primeiro trimestre.