

# **Casuística das Malformações Congénitas Detetadas por Ultrassom no CHUCB entre 2016 e 2022**

**Ana Filipa Pinheiro Estrela Alves**

Dissertação para obtenção do Grau de Mestre em  
**Medicina**  
(mestrado integrado)

Orientador: Prof. Doutor Nélia Lamberta Pereira Rodrigues

**março de 2024**



## **Declaração de Integridade**

Eu, Ana Filipa Pinheiro Estrela Alves, que abaixo assino, estudante com o número de inscrição 41773 de/o Mestrado Integrado de Medicina da Faculdade Ciências da Saúde, declaro ter desenvolvido o presente trabalho e elaborado o presente texto em total consonância com o **Código de Integridades da Universidade da Beira Interior**.

Mais concretamente afirmo não ter incorrido em qualquer das variedades de Fraude Académica, e que aqui declaro conhecer, que em particular atendi à exigida referência de frases, extratos, imagens e outras formas de trabalho intelectual, e assumindo assim na íntegra as responsabilidades da autoria.

Universidade da Beira Interior, Covilhã 28/03/2024

Ana Filipa Pinheiro Estrela Alves

(assinatura conforme Cartão de Cidadão ou preferencialmente  
assinatura digital no documento original se naquele mesmo formato)



# **Dedicatória**

Dedico esta dissertação aos que partiram cedo demais e não podem ver a conclusão de mais uma etapa do meu sonho, mas que sempre fizeram parte dele. Por todos os ensinamentos, por todos os valores, por todo o amor e por todo o apoio incondicional que me deram, nesta caminhada que é a vida.

A vocês, avô António Gregório, avó Domitília Coelho, avô António Estrela Alves e tia Manuela Pinheiro.



# Agradecimentos

A elaboração de uma dissertação de Mestrado é uma jornada longa e difícil, com muitos percalços e adversidades que só são ultrapassáveis com o apoio de todos aqueles que contribuíram de alguma forma para a sua conclusão.

Assim, quero manifestar o meu profundo agradecimento:

À professora Doutora Nélia Rodrigues, pela sua orientação sábia, empenho e disponibilidade sucessivamente demonstrados, pela paciência infinita e pela dedicação incansável. Por ser um exemplo. Mas acima de tudo, por me ter dado a mão quando mais precisei.

Aos meus pais, Pedro e Alda. Por serem os melhores do mundo, por fazerem o possível e impossível para conseguir realizar o curso que sempre sonhei. Por serem apoio, abrigo e colo em todos (e em vários) momentos. Vocês são a base sólida sobre a qual construí cada passo do meu caminho.

Ao meu irmão, Pedro Henrique, que é o companheiro de todos os risos e o ombro para todos os choros.

Ao Luís, que é a rede que ampara todas as quedas e o abraço que recarrega as energias ao fim do dia.

A toda a minha família, pelo apoio incondicional e por tão orgulhosamente acreditarem, como eu, que seria possível.

E a toda a família que, sem ser de sangue, faz parte do meu coração. À Lucinda Marques, avó do coração; à Fátima e à Sónia, tias emprestadas; à madrinha Ana; às minhas queridas afilhadas e às irmãs da Cidade Neve, por serem uma fonte inesgotável de amor.

A todos vós, muito obrigada por fazerem parte desta conquista.



# Resumo

**Introdução:** A deteção precoce de Malformações Congénitas desempenha um papel fundamental na promoção da saúde fetal e materna, pois permite a identificação precoce de anomalias, o planeamento dos cuidados adequados, a intervenção médica mais oportuna e o suporte emocional necessário aos pais e restantes familiares. Existem diversos fatores associados ao desenvolvimento destas anomalias, pelo que é de grande importância o seu estudo. A ecografia é um método de imagem não invasivo e seguro que permite a visualização e monitorização do feto no ambiente uterino. Sendo utilizada para examinar cuidadosamente a anatomia fetal em busca de possíveis malformações, é uma das ferramentas mais importantes que permitiu o aumento progressivo de deteção destas anomalias e, conseqüentemente, o aumento de notificação das mesmas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

**Objetivos:** Dada a elevada importância deste tema, este projeto pretende fazer um levantamento e uma análise dos casos de Malformações Congénitas detetadas por ultrassom no serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Centro Hospitalar Universitário da Cova da Beira e avaliar possíveis associações com Fatores de Risco Modificáveis e Não Modificáveis.

**Metodologia:** A pesquisa foi conduzida através de uma abordagem retrospectiva, nas gestantes seguidas em Consulta de Ultrassonografia Obstétrica no serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira no período entre 2016 e 2022, através dos processos clínicos disponíveis no SClínico. As amostras em estudo incluem um grupo experimental (composto por gestantes onde foram detetadas Malformações Congénitas por ultrassom) e o grupo controlo (composto por um número idêntico ao grupo experimental, escolhido de forma aleatória, mas com gestantes onde não foram detetadas Malformações Congénitas por ultrassom).

**Resultados e Discussão:** A amostra do grupo experimental é composta por 139 gestantes e a amostra do grupo controlo é composta por 141 gestantes. No grupo experimental foram detetadas 117 gestações com apenas 1 malformação e 22 com mais do que uma. A Malformação Congénita mais detetada foi do tipo Renal com 47,3%, seguida por MC do Sistema Nervoso Central (17,4%), Osteomuscular (10,2%), Cardíaca (10,2%), Craniofacial (9,6%), Genitourinária (5,4%), Digestiva e da Parede abdominal (3,0%) e do Trato Respiratório (0,6%). Relativamente às associações entre os grupos

experimental e controlo com os fatores não modificáveis, não existem associações estatisticamente significativas. Enquanto que relativamente às associações com os fatores modificáveis, apenas no fator obesidade existiu uma associação estatisticamente significativa, sugerindo que as duas variáveis sejam dependentes. No entanto, admite-se ter havido um viés na comparação dos dois grupos visto que os números considerados entre eles não são idênticos (devido à existência de um número maior de *missing cases* num dos grupos), pelo que a viabilidade desta associação fica comprometida.

**Conclusão:** Apesar de não se terem conseguido associações estatisticamente significativas para nenhum dos fatores de risco, este estudo é relevante para o contínuo levantamento de dados e possíveis comparações futuras dos resultados, no sentido de fazer um levantamento das malformações congénitas mais comuns neste centro hospitalar e arranjar estratégias de planificação, gestão e combate, para uma melhor prestação dos cuidados materno-infantis.

## **Palavras-chave**

Rastreio Pré-Natal;Diagnóstico Pré-Natal;Ecografia;Obstetrícia;Malformações Congénitas



# Abstract

**Introduction:** Early detection of Congenital Malformations plays a fundamental role in promoting fetal and maternal health, as it allows for early identification of anomalies, planning appropriate care, timely medical intervention, and necessary emotional support for parents and other family members. There are various factors associated with the development of these anomalies, making their study highly important. Ultrasound is a non-invasive and safe imaging method that allows visualization and monitoring of the fetus in the uterine environment. This tool is used to carefully examine the fetal anatomy for possible malformations, making it one of the most important tools that enabled the progressive increase in the detection of these anomalies and the rise in reporting them to the National Registry of Congenital Anomalies.

**Objectives:** Given the high importance of this topic, this project aims to survey and analyze cases of Congenital Malformations detected by ultrasound in the Gynecology and Obstetrics service of the University Hospital Center of Cova da Beira and to evaluate possible associations with Modifiable and Non-Modifiable Risk Factors.

**Methodology:** The research was conducted through a retrospective approach, on pregnant women followed in Obstetric Ultrasound Consultation at the University Hospital Center of Cova da Beira in the period between 2016 and 2022, through clinical records available in SClínico. The study samples include an experimental group (composed of pregnant women where Congenital Malformations were detected by ultrasound) and the control group (composed of an identical number to the experimental group, randomly chosen pregnant women where Congenital Malformations were not detected by ultrasound).

**Results and Discussion:** The experimental group sample consists of 139 pregnant women and the control group sample consists of 141 pregnant women. In the experimental group, there were 117 pregnancies with only 1 malformation and 22 with more than one detected. The most detected Congenital Malformation was of the Renal type with 47,3%, followed by the congenital anomaly of the Central Nervous System (17,4%), Musculoskeletal (10,2%), Cardiac (10,2%), Craniofacial (9,6%), Genitourinary (5,4%), Digestive and Abdominal Wall (3,0%), and Respiratory Tract (0,6%). Regarding associations between the experimental and control groups with non-modifiable factors, there are no statistically significant associations. Whereas regarding associations with

modifiable factors, only in the obesity factor was there a statistically significant association, indicating a dependence between the two variables. However, there may have been bias in the comparison between the two groups due to differences in the numbers considered (attributable to a larger number of missing cases in one of the groups), compromising the validity of this association.

**Conclusion:** Despite the lack of statistically significant associations for any of the risk factors, this study holds significance for the ongoing collection of data and potential future comparisons of results, in order to carry out a survey of the most common congenital malformations in this hospital center and devise planning, management and intervention strategies, for a better provision of maternal and child care.

## **Keywords**

Prenatal Screening; Prenatal Diagnosis; Ultrasound; Obstetrics; Congenital Malformations



# Índice

1. Introdução	1
2. Metodologia	5
2.1. População em Estudo	5
2.2. Critérios de Inclusão e Exclusão	5
2.3. Tipo de Estudo e Recolha de Dados	5
2.4. Hipóteses	6
2.5. Procedimentos Éticos	6
2.6. Procedimentos de Análise de Dados Estatísticos	6
3. Resultados	7
3.1. Características Demográficas da Amostra	7
3.2. Hipótese 1- Quais são as MC mais comuns detetadas por ultrassom no CHUCB? E qual a sua distribuição anual?	7
3.3. Hipótese 2- Há associações entre as MC encontradas e os Fatores Não Modificáveis?	10
3.3.1. Relação com a Idade Materna	10
3.3.2. Relação com a Idade Paterna	11
3.3.3. Relação com a Presença de Antecedentes Familiares (AF) de Malformações Congénitas	12
3.3.4. Relação com a Presença de Antecedentes Obstétricos (AO) Maternos de Malformações Congénitas	12
3.3.5. Relação com as Patologias Maternas	13
3.4. Hipótese 3- Há associações entre as MC encontradas e os Fatores Modificáveis?	17
3.4.1. Relação com a Obesidade	17
3.4.2. Relação com o Tabagismo	17
3.4.3. Relação com o Álcool	18
3.4.4. Relação com o Uso de Drogas Recreativas	19
4. Discussão	20
4.1. Análise da Hipótese 1	20
4.2. Análise da hipótese 2	21
4.2.1. Idade Materna	21
4.2.2. Idade Paterna	22
4.2.3. Antecedentes Familiares	23
4.2.4. Antecedentes Obstétricos	23
4.2.5. Doença Materna - Ansiedade	24
4.2.6. Doença Materna - Asma/Bronquite	25
4.2.7. Doença Materna - Depressão	25
4.2.8. Doença Materna - Diabetes Mellitus Pré-gestacional	26
4.2.9. Doença Materna - Epilepsia	26
4.2.10. Doença Materna - Hipotireoidismo	27
4.2.11. Ausência de Patologias Maternas	28
4.3. Análise da Hipótese 3	28
4.3.1. Obesidade	28
4.3.2. Tabaco	29

4.3.3. Álcool	30
4.3.4. Drogas Recreativas	31
5. Conclusão	32
6. Bibliografia	34



# Lista de Figuras

Figura 1- Frequência de gestações com Malformação Congénita detetada ecograficamente (2016-2022)

Figura 2- Frequência de gestações com Malformação detetada ecograficamente, por ano (2016-2022)

Figura 3- Frequência do tipo de Malformação detetada ecograficamente (2016-2022)

Figura 4- Frequência do tipo de Malformações detetadas ecograficamente, por cada ano de estudo (2016-2022)



# Lista de Tabelas

Tabela 1- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Idade Materna

Tabela 2- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Idade Paterna

Tabela 3- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com os Antecedentes Familiares

Tabela 4- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com os Antecedentes Obstétricos

Tabela 5- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Ansiedade

Tabela 6- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Asma e/ou Bronquite

Tabela 7- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Depressão

Tabela 8- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Diabetes Mellitus

Tabela 9- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Epilepsia

Tabela 10- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Hipotiroidismo

Tabela 11- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Ausência de Doença Materna

Tabela 12- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Obesidade

Tabela 13- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com o Tabaco

Tabela 14- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com o Álcool

Tabela 15- Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com Drogas Recreativas



## Lista de Acrónimos

MC	Malformações Congénitas
AC	Anomalias Congénitas
RPN	Rastreio Pré- Natal
DPN	Diagnóstico Pré-Natal
DGS	Direção-Geral de Saúde
GO	Ginecologia e Obstetrícia
CHUCB	Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira
SPSS	Statistical Package for the Social Science
P	Valor de significância
SNC	Sistema Nervoso Central
AF	Antecedentes Familiares
AO	Antecedentes Obstétricos
DM	Diabetes Mellitus
IMC	Índice de Massa Corporal





# 1. Introdução

As Malformações Congénitas (MC) são definidas como estados patológicos causados por fatores pré-natais (antes, durante ou após a concepção) que resultam em anomalias num ou mais órgãos e que podem ser estruturais ou funcionais, resultando em desafios significativos para a saúde infantil e para as famílias. (1-6) A embriogénese humana é um processo extremamente complexo. Não surpreende que ocasionalmente possa funcionar mal e que fatores genéticos estejam envolvidos em muitas anomalias, embora não sejam os únicos fatores importantes. (7)

A prevalência das Anomalias Congénitas (AC) é de 2 a 4%. (3,6-9) E, apesar desta prevalência ser relativamente baixa, as AC são responsáveis por aproximadamente 30% das mortes perinatais e de uma morbidade infantil considerável nos países desenvolvidos e, por isso, estão a emergir como um tópico importante nos cuidados materno-infantis. (5,7,8,10)

As MC estão associadas a fatores de risco que podem ser modificáveis ou não modificáveis. Os profissionais de saúde devem trabalhar com as suas pacientes, através da educação e literacia em saúde, no sentido de minimizar os riscos associados a estas anomalias quando estão perante fatores de risco modificáveis e aconselhar apropriadamente quando perante fatores de risco não modificáveis. (9,11)

Tendo em conta a sua prevalência e o seu potencial impacto, torna-se de extrema importância a deteção destas anomalias, assim como o seu diagnóstico precoce. O Rastreio Pré-Natal (RPN) consiste na aplicação de testes e exames com o objetivo de identificar o risco da gestante para o desenvolvimento de determinada desordem. Deste rastreio faz parte o exame ultrassonográfico, que é o método mais usado na identificação de anomalias e determinação do risco de desenvolvimento de aneuploidias. A ecografia fornece imagens em tempo real do feto, permitindo uma avaliação detalhada das estruturas anatómicas e dos vários marcadores, onde a sua identificação, individual ou combinada, tem um papel importante. A deteção de qualquer marcador justifica uma análise mais cuidadosa, com o objetivo de identificar marcadores adicionais, já que a presença de vários destes indica um alto risco de anomalia cromossómica. Através deste método ecográfico e da associação das malformações encontradas, o obstetra tem informações suficientes para a suspeita diagnóstica de anomalias cromossómicas, onde as mais comuns são: trissomia 21, 18, 13 e síndrome de Turner. Visto ser um exame não invasivo, acessível e de baixo custo, os seus benefícios superam claramente os potenciais riscos e, por isso, tornou-se uma parte vital

do cuidado obstétrico e um instrumento essencial na identificação de malformações fetais durante a gravidez. (2,3,8,12,13-17)

As MC têm várias consequências médicas, cirúrgicas e mesmo do estilo de vida. Podem estar associadas a síndromes, afetar vários órgãos e sistemas ou podem ser isoladas. (3,9) Assim, a detecção precoce das AC através da ecografia desempenha um papel crucial na gestão clínica e é amplamente utilizada na prática clínica obstétrica na maioria dos países europeus, permitindo o planeamento de cuidados especializados, a preparação adequada para o parto, o suporte necessário às famílias afetadas e oferecendo-lhes a oportunidade de uma tomada de decisão informada sobre o curso da gestação. (2,3,8,10,14,17,18) A avaliação por ultrassom pode ainda detetar associações entre anomalias específicas e a detecção desses padrões pode ajudar a suspeitar de diagnósticos e a determinar quais as gestantes a quem se deve oferecer a possibilidade de realizar testes invasivos. (8) Nesses diagnósticos temos, nomeadamente a aneuploidia, que é a maior causa de morbimortalidade perinatal, onde o rastreio pré-natal permite à gestante: o acesso ao seu risco, de forma não invasiva, das mais comuns aneuploidias; uma ajuda na suspeita de diagnóstico; e onde é um fator importante na decisão da realização de testes invasivos para o diagnóstico precoce. (2,14) Além disto, o poder de tranquilizar uma gestante de alto risco com exames normais e a possibilidade de terminar a gestação nos casos de detecção de malformações fetais precocemente, são fatores importantes que fazem do diagnóstico precoce um tema tão relevante. (17,19) Por fim, o diagnóstico pré-natal (DPN) precoce tem ainda um papel fundamental em questões legais e éticas. Pois a decisão de interrupção da gravidez tem períodos determinados por lei, que variam nos diversos países, e a detecção das anomalias mais graves, normalmente detetadas mais cedo que as menos graves, é uma mais valia para a decisão de forma consciente e dentro dos prazos previstos. (8,10,17)

Em Portugal e segundo a alínea c) do artigo 142º do Código Penal, “não é punível a interrupção da gravidez efetuada por um médico, ou sob a sua direção, num estabelecimento de saúde oficial ou oficialmente reconhecido e com o consentimento da mulher grávida, quando, segundo o estado dos conhecimentos e da experiência da medicina, houver seguros motivos para prever que o nascituro virá a sofrer, de forma incurável, de grave doença, ou malformação congénita, e for realizada nas primeiras 24 semanas de gravidez, comprovadas ecograficamente ou por outro meio adequado de acordo com a *leges artis*.”(20)

Segundo as normas da Direção-Geral de Saúde (DGS), em Portugal, a vigilância ecográfica da gravidez de baixo risco (na qual não é possível identificar, após avaliação clínica e do risco, qualquer fator acrescido de morbilidade materna, fetal ou neonatal) deve ser

realizada no 1º trimestre entre as 11 e as 13 semanas e 6 dias, no 2º trimestre entre as 20 e as 22 semanas e no 3º trimestre entre as 30 e as 32 semanas. Nesta avaliação está prevista a avaliação sistemática de vários parâmetros, sendo que alguns são específicos para determinados trimestres. Esta avaliação faz-se em todas as grávidas, sendo que nas de risco acrescido fazem-se, além destes, os exames adequados ao risco identificado. O cumprimento dos critérios previstos na norma é considerado como condição indispensável para reduzir o número de técnicas invasivas desnecessárias. (21) Nas técnicas invasivas podemos contar com a biópsia das vilosidades coriônicas e com a amniocentese. (9)

Os avanços no diagnóstico precoce através de ecografia e o desenvolvimento de técnicas de ultrassom em 3D, possibilitaram um maior conhecimento acerca das AC e permitiu uma comunicação mais transversal entre todos os profissionais de saúde (desde obstetras, pediatras ou cirurgiões pediátricos) e cuidadores destes fetos. Esta comunicação permite uma maior habilidade de aconselhar as pacientes e as suas famílias, na elaboração de um plano de ação para o curso da gestação, do tratamento e acompanhamento da mesma e para um suporte emocional mais atento. (2,3,10,15,22) Este suporte emocional é realmente importante quer se decida a interrupção da gravidez, quer a sua evolução, pois a preparação para o período pós-natal é necessária, principalmente se houver transferência para uma unidade pediátrica específica e de referência. (13,16)

O objetivo principal desta dissertação foi analisar a incidência e os padrões das Malformações Congénitas detetadas por ultrassom no serviço de Ginecologia e Obstetrícia (GO) do Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira (CHUCB) entre os anos de 2016 e 2022 e tentar identificar fatores associados a estas malformações. A relevância deste estudo reside na necessidade de aprimorar o conhecimento sobre a prevalência e os tipos de malformações na população atendida por este Centro Hospitalar e perceber se pode haver relação com alguns fatores de risco, para que se possam antever estratégias de combate e prevenção destes diagnósticos na prática clínica.

Assim, as questões de pesquisa são:

- 1- Quais são as MC mais comuns detetadas por ultrassom no CHUCB? E a sua distribuição por cada ano?
- 2- Há associações entre as MC e os fatores não modificáveis (como a idade materna e paterna, antecedentes familiares e obstétricos de MC e doenças maternas)?
- 3- Há associações entre as MC e os fatores modificáveis (como a obesidade materna e os estilos de vida maternos)?

Os fatores recolhidos para análise foram: a idade materna e paterna, os antecedentes familiares e obstétricos de MC, as doenças maternas, a obesidade materna e os estilos de vida maternos como o tabagismo, o alcoolismo e o uso de drogas recreativas. Todos eles foram escolhidos por serem considerados fatores de risco para o desenvolvimento de malformações congénitas à luz da literatura existente.

## **2. Metodologia**

### **2.1. População em Estudo**

A população em estudo inclui gestantes que frequentaram a consulta de ultrassonografia obstétrica no serviço de Ginecologia e Obstetrícia do CHUCB durante o período de 2016 a 2022. A lista das gestantes que tiveram pelo menos uma consulta de ultrassonografia obstétrica foi fornecida pelo Gabinete de Planeamento e Controlo de Gestão deste Centro Hospitalar. Para a seleção das amostras que constituem os grupos experimental e controlo foram usados critérios de inclusão e exclusão, definidos na próxima secção.

### **2.2. Critérios de Inclusão e Exclusão**

Para a amostra do grupo experimental foram incluídas todas as gestantes que tenham pelo menos uma consulta de ultrassonografia obstétrica no serviço de GO do CHUCB, sem distinção de fatores demográficos, que tenham tido registo no processo clínico de deteção de pelo menos uma Malformação Congénita Fetal numa ecografia realizada neste centro hospitalar, relativa a uma gravidez durante o período do estudo (2016-2022).

Para a amostra do grupo de controlo foi escolhido um número de gestantes idêntico ao encontrado na amostra do grupo experimental, de forma aleatória, para diminuir a probabilidade de viés. Neste grupo foram incluídas gestantes que tenham pelo menos uma consulta de ultrassonografia obstétrica no serviço de Ginecologia e Obstetrícia do CHUCB, sem distinção de fatores demográficos, que não tenham tido registo, no processo clínico, de deteção de Malformações Congénitas Fetais nas ecografias realizadas neste centro hospitalar, relativamente a uma gravidez durante o período de estudo (2016-2022).

Gestantes com informações incompletas ou registos inconsistentes acerca dos seus diagnósticos ecográficos foram excluídas da análise. Esta abordagem visa garantir a qualidade e a fiabilidade dos dados analisados.

### **2.3. Tipo de Estudo e Recolha de Dados**

Os dados foram recolhidos através da revisão retrospectiva de processos clínicos registados na plataforma SClínico garantindo a confidencialidade e a ética durante a pesquisa. As informações recolhidas foram os diagnósticos de Malformações, a idade materna, a idade paterna, os antecedentes familiares de malformações, os antecedentes obstétricos de malformações, as doenças maternas, a obesidade materna, o tabagismo materno, o alcoolismo materno e o uso materno de drogas recreativas.

## **2.4. Hipóteses**

As questões selecionadas para a realização deste projeto foram:

- 1- Quais as Malformações Congénitas mais comuns, detetadas por ultrassonografia no CHUCB? E qual a sua distribuição anual?
- 2- Há associações entre as Malformações Congénitas e os Fatores Não Modificáveis?
- 3- Há associações entre as Malformações Congénitas e os Fatores Modificáveis?

## **2.5. Procedimentos Éticos**

Este estudo foi conduzido após aprovação ética, solicitada à Comissão de Ética do CHUCB antes do início da recolha dos dados. A lista das gestantes que tiveram pelo menos uma consulta de ultrassonografia obstétrica foi fornecida pelo Gabinete de Planeamento e Controlo de Gestão. Foram tomadas todas as medidas para garantir a confidencialidade dos dados e o respeito aos direitos dos participantes.

## **2.6. Procedimentos de Análise de Dados Estatísticos**

Para a apresentação dos dados recorreu-se ao uso de tabelas e gráficos, com os dados estatísticos antecedidos de análise.

A análise dos dados foi realizada através de estatística descritiva e inferencial, utilizando-se o software Statistical Package for the Social Science (SPSS).

Para a realização da análise descritiva foram utilizados os parâmetros de frequências (Absolutas e Relativas).

Para a realização da análise inferencial, nomeadamente, para associar os Grupos Experimental e de Controlo com os Fatores Não Modificáveis (Idade Materna, Idade Paterna, Antecedentes Familiares de Malformações, Antecedentes Obstétricos Maternos de Malformações e Doenças Maternas) e com os Fatores Modificáveis (Obesidade, Tabaco, Álcool e Drogas) foi aplicado o teste de independência do Qui-Quadrado que serve para testar se duas ou mais populações (ou grupos) independentes diferem relativamente a uma determinada característica, isto é, se a frequência com que os elementos da amostra se repartem pelas classes de uma variável qualitativa é ou não aleatória. (23).

Para todas as análises, usou-se um valor de significância (p) menor ou igual a 0,05 como diferença estatística significativa.

## 3. Resultados

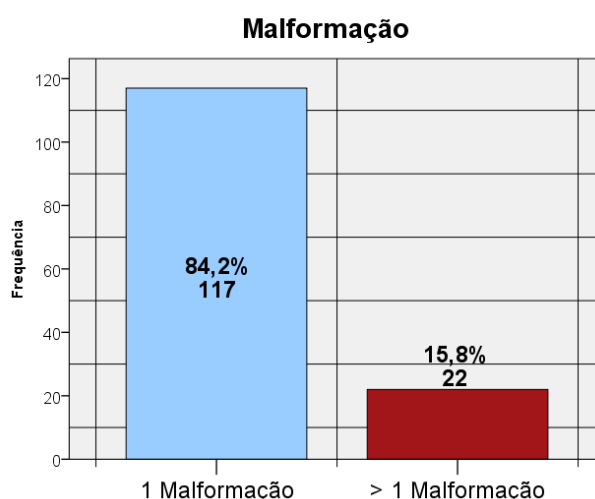
### 3.1. Características Demográficas da Amostra

A lista da população atendida em consultas de ultrassonografia no serviço de Ginecologia e Obstetrícia do CHUCB no período entre 2016 e 2022, era composta por 4855 casos. A amostra consistiu em 139 gestantes para o grupo experimental e 141 gestantes para o grupo de controlo, que frequentaram pelo menos uma consulta de ultrassom obstétrico durante o período de estudo (2016-2022).

### 3.2. Hipótese 1- Quais são as MC mais comuns detetadas por ultrassom no CHUCB? E qual a sua distribuição anual?

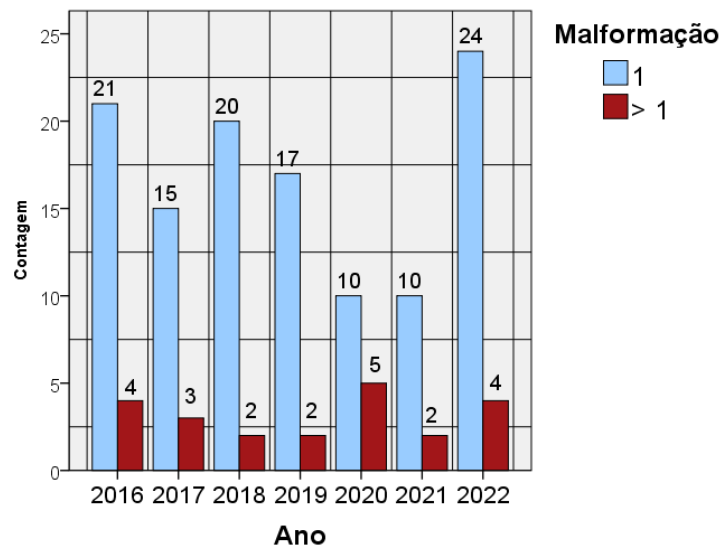
Das gestantes pertencentes à população atendida no CHUCB na consulta de ultrassonografia obstétrica do serviço de Ginecologia e Obstetrícia, no período de estudo (2016-2022), cerca de 2,86% foram diagnosticadas com pelo menos uma MC detetada por ultrassom e, por isso, incluídas na amostra.

Relativamente à frequência de Malformações detetadas ecograficamente, durante o período de 2016 a 2022, foram registadas 139 gestações com Malformações, a maioria tendo apenas uma Malformação (n=117; 84,2%) e uma minoria tendo mais do que uma Malformação (n=22; 15,8%), como podemos verificar na figura 1.



**Figura 1** - Frequência de gestações com Malformação Congénita detetada ecograficamente (2016-2022)

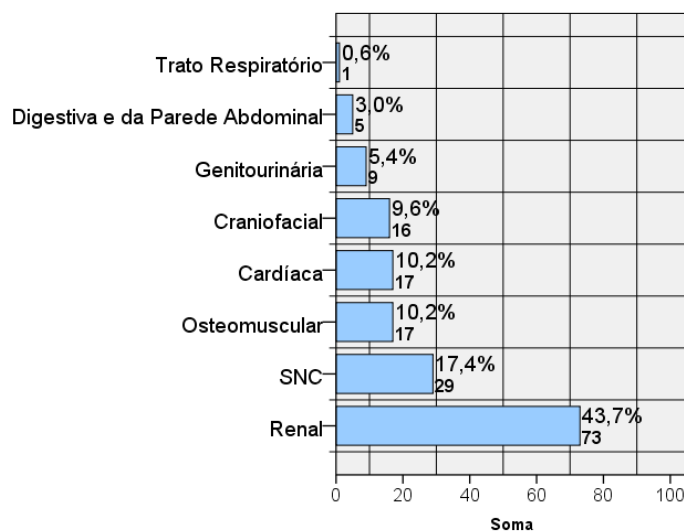
Quanto à sua distribuição anual, em 2016, registaram-se 21 gestações com apenas uma Malformação e 4 com mais do que uma; em 2017, esse registo foi de 15 e 3, respetivamente; em 2018, de 20 e 2, respetivamente; em 2019, 17 e 2, respetivamente; em 2020, 10 e 5; em 2021, 10 e 2 e, por fim, em 2022, 24 e 4, assim como representado na figura 2.



**Figura 2** – Frequência de gestações com Malformação detetada ecograficamente, por ano (2016-2022)

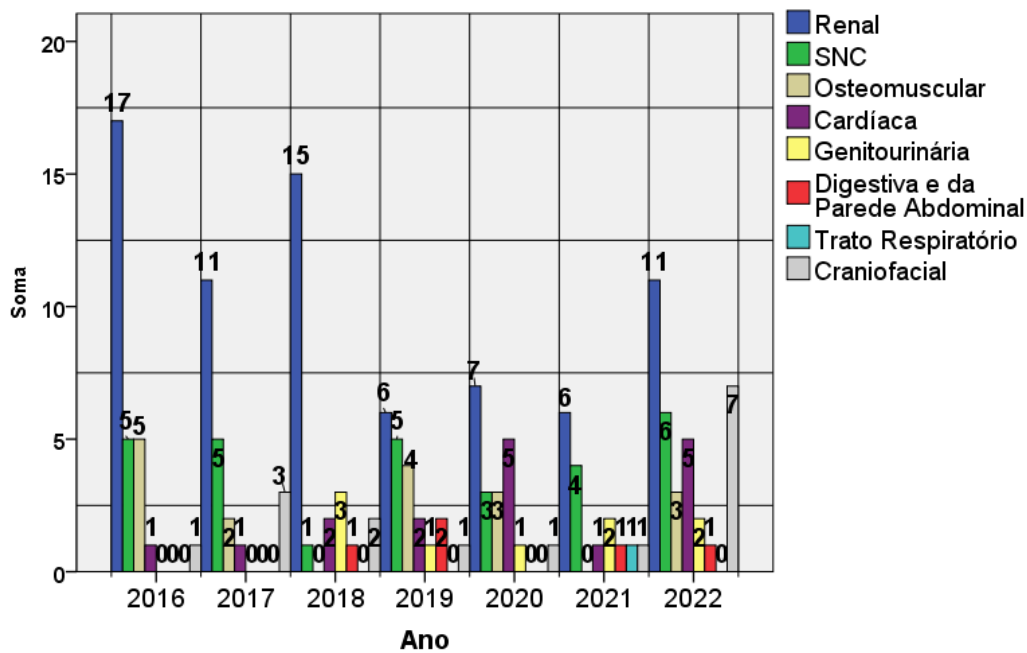
No que se refere à frequência do tipo de Malformação Congénita detetada por ultrassom, como podemos ver na figura 3, a maioria foi do tipo Renal (47,3%); seguindo-se a do Sistema Nervoso Central (SNC) (17,4%); a Osteomuscular (10,2%); a Cardíaca (10,2%); a Craniofacial (9,6%); a Genitourinária (5,4%); a Digestiva e da Parede Abdominal (3,0%) e a do Trato Respiratório (0,6%).

### Tipo de Malformação



**Figura 3** - frequência do tipo de Malformação detetada ecograficamente (2016-2022)

Na figura 4, podemos ainda verificar a frequência dos tipos de Malformações Congênitas detetadas por Ultrassom no período de 2016 a 2022, por cada ano de estudo. Sendo que foram detetadas, em 2016, 17 MC Renais, 5 MC do SNC, 5 MC Osteomusculares, 1 MC Cardíaca e 1 MC Craniofacial; em 2017, 11 MC Renais, 5 MC do SNC, 2 MC Osteomusculares, 1 MC Cardíaca e 3 MC Craniofaciais; em 2018, 15 MC Renais, 1 MC do SNC, 2 MC Cardíacas, 3 MC Genitourinárias, 1 MC Digestiva e da Parede Abdominal e 2 MC Craniofaciais; em 2019, 6 MC Renais, 5 MC do SNC, 4 MC Osteomusculares, 2 MC Cardíacas, 1 MC Genitourinária, 2 MC Digestivas e da Parede Abdominal e 1 MC Craniofacial; em 2020, 7 MC Renais, 3 MC do SNC, 3 MC Osteomusculares, 5 MC Cardíacas, 1 MC Genitourinária e 1 MC Craniofacial; em 2021, 6 MC Renais, 4 MC do SNC, 1 MC Cardíaca, 2 MC Genitourinárias, 1 MC Digestiva e da Parede abdominal, 1 MC do Trato Respiratório e 1 MC Craniofacial; e, por último, em 2022, 11 MC Renais, 6 MC do SNC, 3 MC Osteomusculares, 5 MC Cardíacas, 2 MC Genitourinárias, 1 MC Digestiva e da Parede Abdominal e 7 MC Craniofaciais.



**Figura 4** - frequência do tipo de Malformações detetadas ecograficamente, por cada ano de estudo (2016-2022)

### 3.3. Hipótese 2- Há associações entre as MC encontradas e os Fatores Não Modificáveis?

#### 3.3.1. Relação com a Idade Materna

O Fator Não Modificável “Idade Materna” foi caracterizado em <18 anos; entre 18 e 35 anos e >35 anos. Para a Idade Materna <18 anos fizeram parte do estudo: 4 gestantes (1,4%) no total, 1 no Grupo Experimental e 3 no Grupo Controle. Para a Idade Materna entre 18 e 35 anos fizeram parte do estudo: 196 gestantes (70,0%) no total, com 94 no Grupo Experimental e 102 no Grupo Controle. Para a Idade Materna >35 anos fizeram parte do estudo: 80 (28,6%) gestantes, das quais 44 pertenciam ao Grupo Experimental e 36 ao Grupo Controle.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controle com a Idade Materna (Tabela 1) não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,348$ ).

**Tabela 1** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Idade Materna

			Experim.	Controlo	Total	<i>p</i>
Faixa Etária MÃE	< 18 Anos	N	1	3	4	
		% Faixa Etária	25,0%	75,0%	100,0%	
		% Grupo	<b>0,7%</b>	<b>2,1%</b>	<b>1,4%</b>	
	18-35 Anos	N	94	102	196	
		% Faixa Etária	48,0%	52,0%	100,0%	
		% Grupo	<b>67,6%</b>	<b>72,3%</b>	<b>70,0%</b>	
	> 35 Anos	N	44	36	80	
		% Faixa Etária	55,0%	45,0%	100,0%	
		% Grupo	<b>31,7%</b>	<b>25,5%</b>	<b>28,6%</b>	
<i>Total</i>	N	139	141	280		
	% Faixa Etária	49,6%	50,4%	100,0%		
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,348	

### 3.3.2. Relação com a Idade Paterna

O Fator Não Modificável “Idade Paterna” foi caracterizado entre 18 e 35 anos e >35 anos. Para a Idade Paterna entre 18 e 35 anos fizeram parte do estudo: 120 (53,8%) no total, com 51 no Grupo Experimental e 69 no Grupo Controlo. Para a Idade Paterna >35 anos fizeram parte do estudo: 103 (46,2%), dos quais 51 pertenciam ao Grupo Experimental e 52 ao Grupo Controlo. Não se tendo verificado nenhum dos dados com <18 anos.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Idade Paterna (Tabela 2) não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,295$ ).

**Tabela 2** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Idade Paterna

			Experim.	Controlo	Total	<i>p</i>
Faixa Etária PAI	18-35 Anos	N	51	69	120	
		% Faixa Etária	42,5%	57,5%	100,0%	
		% Grupo	<b>50,0%</b>	<b>57,0%</b>	<b>53,8%</b>	
	> 35 Anos	N	51	52	103	
		% Faixa Etária	49,5%	50,5%	100,0%	
		% Grupo	<b>50,0%</b>	<b>43,0%</b>	<b>46,2%</b>	
<i>Total</i>	N	102	121	223		
	% Faixa Etária	45,7%	54,3%	100,0%		
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,295	

### 3.3.3. Relação com a Presença de Antecedentes Familiares (AF) de Malformações Congénitas

O Fator Não Modificável “Antecedentes Familiares” foi caracterizado como “Sim” e “Não”, correspondendo à presença e à ausência de AF de MC, respetivamente. Para a ausência de AF de MC foram encontrados 195 casos (84,1%) no total, dos quais 104 pertencem ao Grupo Experimental e 91 ao Grupo Controlo. Para a presença de AF de MC foram encontrados 37 casos (15,9%) no total, dos quais 17 pertencem ao Grupo Experimental e 20 ao Grupo Controlo.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com os Antecedentes Familiares (Tabela 3) não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,410$ ).

**Tabela 3** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com os Antecedentes Familiares

			Experim.	Controlo	Total	<i>p</i>
(AF)	Não	N	104	91	195	
		% (AF)	53,3%	46,7%	100,0%	
		% Grupo	<b>86,0%</b>	<b>82,0%</b>	<b>84,1%</b>	
	Sim	N	17	20	37	
		% (AF)	45,9%	54,1%	100,0%	
		% Grupo	<b>14,0%</b>	<b>18,0%</b>	<b>15,9%</b>	
	Total	N	121	111	232	
		% (AF)	52,2%	47,8%	100,0%	
		% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,410

### 3.3.4. Relação com a Presença de Antecedentes Obstétricos (AO) Maternos de Malformações Congénitas

O Fator Não Modificável “Antecedentes Obstétricos” foi caracterizado como “Sim” e “Não”, correspondendo à presença e à ausência de AO de MC ou gestações anteriores com abortos espontâneos, respetivamente. Para a ausência de AO foram encontrados 196 casos (76,3%%) no total, dos quais 97 pertencem ao Grupo Experimental e 99 ao Grupo Controlo. Para a presença de AO foram encontrados 61 casos (23,7%%) no total, dos quais 30 pertencem ao Grupo Experimental e 31 ao Grupo Controlo.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com os Antecedentes Obstétricos (Tabela 4) não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,966$ ).

**Tabela 4** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com os Antecedentes Obstétricos

			Experim.	Controlo	Total	<i>p</i>
(AO)	Não	N	97	99	196	
		% (AO)	49,5%	50,5%	100,0%	
		% Grupo	<b>76,4%</b>	<b>76,2%</b>	<b>76,3%</b>	
	Sim	N	30	31	61	
		% (AO)	49,2%	50,8%	100,0%	
		% Grupo	<b>23,6%</b>	<b>23,8%</b>	<b>23,7%</b>	
	<i>Total</i>	N	127	130	257	
		% (AO)	49,4%	50,6%	100,0%	
		% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,966

### 3.3.5. Relação com as Patologias Maternas

No Fator Não Modificável “Doenças Maternas” foram avaliadas as seguintes variáveis: Ansiedade; Asma/bronquite; Depressão; DM; Epilepsia; Hipotiroidismo e Saudável (sendo esta variável aquela onde não se encontraram doenças maternas).

Para a variável “Ansiedade”, foram encontradas 2 gestantes (1,4%) no grupo experimental e 3 (2,1%) no grupo controlo, numa amostra total de 139 e 141, respetivamente.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Ansiedade (tabela 5), não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,663$ ), pelo que se sugere que as variáveis sejam independentes.

**Tabela 5** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Ansiedade

Ansiedade	Não	N	137	138	275	
		% Ansiedade	49,8%	50,2%	100,0%	
		% Grupo	<b>98,6%</b>	<b>97,9%</b>	<b>98,2%</b>	
	Sim	N	2	3	5	
		% Ansiedade	40,0%	60,0%	100,0%	
		% Grupo	<b>1,4%</b>	<b>2,1%</b>	<b>1,8%</b>	
<i>Total</i>	N	139	141	280		
	% Ansiedade	49,6%	50,4%	100,0%		
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,663	

Para a variável “Asma/Bronquite”, foram encontradas 7 gestantes (5,0%) no grupo experimental e 2 (1,4%) no grupo controlo, numa amostra total de 139 e 141, respetivamente.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Asma ou Bronquite (tabela 6), não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,086$ ), pelo que se sugere que as variáveis sejam independentes.

**Tabela 6** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Asma e/ou Bronquite

Asma/Bronquite	Não	N	132	139	271	
		% Asma/Bronq	48,7%	51,3%	100,0%	
		% Grupo	<b>95,0%</b>	<b>98,6%</b>	<b>96,8%</b>	
	Sim	N	7	2	9	
		% Asma/Bronq	77,8%	22,2%	100,0%	
		% Grupo	<b>5,0%</b>	<b>1,4%</b>	<b>3,2%</b>	
<i>Total</i>	N	139	141	280		
	% Asma/Bronq	49,6%	50,4%	100,0%		
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,086	

Para a variável “Depressão”, foram encontradas 1 gestante (0,7%) no grupo experimental e 3 (2,1%) no grupo controlo, numa amostra total de 139 e 141, respetivamente.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Depressão (tabela 7), não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,622$ ), pelo que se sugere que as variáveis sejam independentes.

**Tabela 7** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Depressão

Depressão	Não	N	138	138	276	
		% Depressão	50,0%	50,0%	100,0%	
		% Grupo	<b>99,3%</b>	<b>97,9%</b>	<b>98,6%</b>	
	Sim	N	1	3	4	
		% Depressão	25,0%	75,0%	100,0%	
		% Grupo	<b>0,7%</b>	<b>2,1%</b>	<b>1,4%</b>	
<i>Total</i>	N	139	141	280		
	% Depressão	49,6%	50,4%	100,0%		
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,622	

Para a variável “DM”, que representa a doença Diabetes Mellitus, foram encontradas 2 gestantes (1,4%) no grupo experimental e 2 (1,4%) no grupo controlo, numa amostra total de 139 e 141, respetivamente.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de DM (tabela 8), não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,989$ ), pelo que se sugere que as variáveis sejam independentes.

**Tabela 8** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Diabetes Mellitus

		Experim. Controlo			<i>p</i>
DM	Não	N	137	139	276
		% DM	49,6%	50,4%	100,0%
		% Grupo	<b>98,6%</b>	<b>98,6%</b>	<b>98,6%</b>
	Sim	N	2	2	4
		% DM	50,0%	50,0%	100,0%
		% Grupo	<b>1,4%</b>	<b>1,4%</b>	<b>1,4%</b>
	<i>Total</i>	N	139	141	280
		% DM	49,6%	50,4%	100,0%
		% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>

Para a variável “Epilepsia”, foram encontradas 1 gestantes (0,7%) no grupo experimental e 2 (1,4%) no grupo controlo, numa amostra total de 139 e 141, respetivamente.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Epilepsia (tabela 9), não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,570$ ), pelo que se sugere que as variáveis sejam independentes.

**Tabela 9** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Epilepsia

		Experim. Controlo			<i>p</i>
Epilepsia	Não	N	138	139	277
		% Epilepsia	49,8%	50,2%	100,0%
		% Grupo	<b>99,3%</b>	<b>98,6%</b>	<b>98,9%</b>
	Sim	N	1	2	3
		% Epilepsia	33,3%	66,7%	100,0%
		% Grupo	<b>0,7%</b>	<b>1,4%</b>	<b>1,1%</b>
	<i>Total</i>	N	139	141	280
		% Epilepsia	49,6%	50,4%	100,0%
		% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>

Para a variável “Hipotireoidismo”, foram encontradas 12 gestantes (8,6%) no grupo experimental e 6 (4,3%) no grupo controlo, numa amostra total de 139 e 141, respetivamente.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Hipotiroidismo (tabela 10), não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,135$ ), pelo que se sugere que as variáveis sejam independentes.

**Tabela 10** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Doença Materna de Hipotiroidismo

Hipotiroidismo	Não	N	127	135	262	
		% Hipotiroidis	48,5%	51,5%	100,0%	
		% Grupo	<b>91,4%</b>	<b>95,7%</b>	<b>93,6%</b>	
	Sim	N	12	6	18	
		% Hipotiroidis	66,7%	33,3%	100,0%	
		% Grupo	<b>8,6%</b>	<b>4,3%</b>	<b>6,4%</b>	
<i>Total</i>	N	139	141	280		
	% Hipotiroidis	49,6%	50,4%	100,0%		
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,135	

Para a variável “Saudável”, que representa as gestantes da amostra que não apresentam doenças, foram encontradas 115 gestante (82,7%) no grupo experimental e 125 (88,7%) no grupo controlo, numa amostra total de 139 e 141, respetivamente.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a ausência de Doença Materna (tabela 11), não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,157$ ), pelo que se sugere que as variáveis sejam independentes.

**Tabela 11** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Ausência de Doença Materna

		Experim. Controlo			<i>p</i>
Saudável	Não	N	24	16	40
		% Saudável	60,0%	40,0%	100,0%
		% Grupo	<b>17,3%</b>	<b>11,3%</b>	<b>14,3%</b>
	Sim	N	115	125	240
		% Saudável	47,9%	52,1%	100,0%
		% Grupo	<b>82,7%</b>	<b>88,7%</b>	<b>85,7%</b>
<i>Total</i>	N	139	141	280	
	% Saudável	49,6%	50,4%	100,0%	
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,157

### 3.4. Hipótese 3- Há associações entre as MC encontradas e os Fatores Modificáveis?

#### 3.4.1. Relação com a Obesidade

O Fator Modificável “Obesidade” foi caracterizado como “Normal”, “Sobrepeso” e “Obesidade”, correspondendo a um Índice de Massa Corporal (IMC) entre 18,5 e 24,9; entre 25,0 e 29,9; E >30,0, respetivamente. Para um IMC considerado “Normal” foram encontrados 163 casos (80,7%) no total, dos quais 108 pertencem ao Grupo Experimental e 55 ao Grupo Controlo. Para um IMC considerado como “Sobrepeso” foram encontrados 22 casos (10,9%) no total, dos quais 6 pertencem ao Grupo Experimental e 16 ao Grupo Controlo. E, por fim, para um IMC considerado como “Obesidade” foram encontrados 17 casos (8,4%) no total, dos quais 9 pertencem ao Grupo Experimental e 8 ao Grupo Controlo.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controlo com a Obesidade (Tabela 12) existe uma associação estatisticamente significativa entre os dois grupos (Experimental e Controlo) e o Fator de Risco Modificável Obesidade ( $p=0,002$ ), o que sugere que as duas variáveis possam ser dependentes.

**Tabela 12** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com a Obesidade

		Experim. Controlo			<i>p</i>
Obesidade	Normal	N	108	55	163
		% Obesidade	66,3%	33,7%	100,0%
		% Grupo	<b>87,8%</b>	<b>69,6%</b>	<b>80,7%</b>
	Sobrepeso	N	6	16	22
		% Obesidade	27,3%	72,7%	100,0%
		% Grupo	<b>4,9%</b>	<b>20,3%</b>	<b>10,9%</b>
	Obesidade	N	9	8	17
		% Obesidade	52,9%	47,1%	100,0%
		% Grupo	<b>7,3%</b>	<b>10,1%</b>	<b>8,4%</b>
<i>Total</i>	N	123	79	202	
	% Obesidade	60,9%	39,1%	100,0%	
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>0,002</b>

#### 3.4.2. Relação com o Tabagismo

O Fator Modificável “Tabaco” foi caracterizado como “Sim” e “Não”, correspondendo à presença e à ausência de hábitos tabágicos durante a gravidez, respetivamente. Como podemos verificar na tabela 6, para a ausência de tabagismo, foram encontrados 175 casos

(82,2%) no total, 89 pertencendo ao Grupo Experimental e 86 ao Grupo Controle; e, para a presença de tabagismo, foram encontrados 38 casos (17,8%) no total, 18 pertencendo ao Grupo Experimental e 20 ao Grupo Controle.

Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controle com o Tabaco (Tabela 13) não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,697$ ).

**Tabela 13** - Associação entre os Grupos Experimental e Controle com o Tabaco

		Experim. Controle			<i>p</i>
Tabaco	Não	N	89	86	175
		% Tabaco	50,9%	49,1%	100,0%
		% Grupo	<b>83,2%</b>	<b>81,1%</b>	<b>82,2%</b>
	Sim	N	18	20	38
		% Tabaco	47,4%	52,6%	100,0%
		% Grupo	<b>16,8%</b>	<b>18,9%</b>	<b>17,8%</b>
<i>Total</i>	N	107	106	213	
	% Tabaco	50,2%	49,8%	100,0%	
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,697

### 3.4.3. Relação com o Álcool

O Fator Modificável “Álcool” foi caracterizado como “Sim” e “Não”, correspondendo à presença e à ausência de hábitos alcoólicos durante a gravidez, respetivamente. Como podemos verificar na tabela 14, para a ausência de consumo alcoólico, foram encontrados 205 casos (99,5%) no total, 102 pertencendo ao Grupo Experimental e 103 ao Grupo Controle; e, para a presença de consumo alcoólico, foi encontrado apenas 1 caso (0,5%) que pertence ao Grupo Experimental. Relativamente à associação dos Grupos Experimental e Controle com o Álcool (Tabela 14) não existem associações estatisticamente significativas ( $p=0,316$ ).

**Tabela 14** - Associação entre os Grupos Experimental e Controle com o Álcool

		Experim, Controle			<i>p</i>
Alcool	Não	N	102	103	205
		% Alcool	49,8%	50,2%	100,0%
		% Grupo	<b>99,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>99,5%</b>
	Sim	N	1	0	1
		% Alcool	100,0%	0,0%	100,0%
		% Grupo	<b>1,0%</b>	<b>0,0%</b>	<b>0,5%</b>
<i>Total</i>	N	103	103	206	
	% Alcool	50,0%	50,0%	100,0%	
	% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	0,316

### 3.4.4. Relação com o Uso de Drogas Recreativas

O Fator Modificável “Drogas” foi caracterizado como “Sim” e “Não”, correspondendo à presença e à ausência de consumos de drogas recreativas durante a gravidez, respetivamente. Como podemos verificar na tabela 15, apenas se encontraram casos para o não consumo em ambos grupos. Com 206 casos no total, 103 no Grupo Experimental e 103 no Grupo Controlo.

**Tabela 15** - Associação entre os Grupos Experimental e Controlo com Drogas Recreativas

		Experim. Controlo			<i>p</i>
Drogas	Não	N	103	103	206
		% Drogas	50,0%	50,0%	100,0%
		% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>
	Total	N	103	103	206
		% Drogas	50,0%	50,0%	100,0%
		% Grupo	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>	<b>100,0%</b>

## 4. Discussão

### 4.1. Análise da Hipótese 1

No período de estudo (2016-2022), foram vistas 4855 gestantes na consulta de ultrassonografia do CHUCB. Das quais 139 foram diagnosticadas com pelo menos uma malformação congênita fetal, o que prefaz uma percentagem de cerca de 2,86%. Este valor é concordante com o intervalo de valores encontrados e estudados na literatura científica acerca deste tema.

Das 139 gestantes incluídas no estudo, 84,2% foram detetadas apenas uma MC, enquanto que 15,8% foram detetadas com mais do que uma. O tipo de MC mais detetadas foi a Renal com 43,7%. E seguida pelas do SNC (17,4%), Osteomuscular (10,2%), Cardíaca (10,2%), Craniofacial (9,6%), Genitourinária (5,4%), Digestiva e da Parede Abdominal (3,0%) e do Trato Respiratório (0,6%). Quanto às prevalências dos diferentes tipos encontrados, há diferenças nos resultados com diversos estudos. Por exemplo, num estudo anterior, feito no CHUCB (24), com um total de 40 encontradas e estudadas, as prevalências dos tipos de malformações foram diferentes. Estas diferenças podem dever-se aos tamanhos das amostras e aos períodos de estudo. No entanto, num estudo feito em São Paulo por exemplo (1), com um total de 577 anomalias encontradas e estudadas, os tipos mais prevalentes são sobreponíveis aos encontrados neste estudo. Facto que ajuda a viabilizar os resultados aqui obtidos, já que este estudo apesar de ter uma amostra de 139 casos no grupo experimental se encontra com resultados mais semelhantes com o estudo que tem uma amostra maior.

Está documentado que as anomalias cardíacas são a malformação congénita mais comum, com uma incidência estimada de 4 a 13 por cada 1000 nados vivos. Por isso, a doença cardíaca congénita é uma causa importante de morbimortalidade neonatal. (25) No entanto, neste estudo e como visto anteriormente, tal não se verificou.

As Malformações do tipo Renal estão em destaque nos resultados deste projeto e, por isso, merecem uma discussão e reflexão mais atenta. Este tipo de malformação constitui um grupo de anomalias que ocorrem com alguma frequência e são fáceis de visualizar com ultrassonografia. (18) Factos que podem explicar o número elevado encontrado neste estudo em relação aos outros tipos de Malformações.

Quando detetadas no período fetal, além de ser necessária uma avaliação mais pormenorizada no período pré-natal, as anomalias renais também devem ser

acompanhadas no período pós-natal. Idealmente devem ser vigiadas através de um exame ultrassonográfico e ao 3º ou 4º dia após o nascimento, quando a diurese do recém-nascido estiver estabelecida. Para os casos em que nesta altura não se detete uma alteração evidente, a avaliação deve ser repetida, quando o bebé completa 1 mês de vida. É de realçar que algumas destas alterações ecográficas, quando isoladas, podem regredir de forma transitória. O acompanhamento pós-natal para os casos em que persistam alterações, e que podem evidenciar problemas mais sérios e graves como refluxo vesico-ureteral ou obstruções do trato urinário, devem incluir exames ultrassonográficos, estudos uro radiológicos e, possivelmente, cirurgia. (18)

## **4.2. Análise da hipótese 2**

### **4.2.1. Idade Materna**

A idade materna foi um dos fatores selecionados para este estudo porque na literatura acerca deste tema existem associações entre este fator e o desenvolvimento de Malformações Congénitas, nomeadamente, que as gestações com idade materna avançada (>35 anos) e precoce (<18 anos) estão associadas a complicações obstétricas, fetais e maternas. (5,6,9,11,26) As trissomias 21, 18, 13 e as anomalias cromossómicas sexuais são as anomalias cromossómicas mais associadas à idade avançada da gestante. A trissomia 21, aos 35 anos, ocorre numa proporção de 1 em 400 gestações; aos 40 anos, 1 em 105 gestações; e aos 45 anos, a proporção é de 1 em 12. (1,3,9,26) Também a idade materna precoce (<18 anos) pode estar associada a um maior risco de desenvolvimento de anomalias. A gravidez na adolescência, para além de constituir um risco tanto para a gestante como para o feto, também exerce um forte impacto biológico, psicológico e social. (1,4) As anomalias congénitas encontradas nas gestantes adolescentes podem estar relacionadas com o facto destas exporem mais frequentemente os fetos a fatores potencialmente teratogénicos como o tabaco, o álcool e as drogas. Tanto por ser uma altura propícia à utilização destas substâncias como por falta de informação acerca do tema. (1,5) Existem estudos onde se concluiu que as anomalias mais comuns entre os dois grupos são diferentes embora tenham uma percentagem semelhante de incidência de anomalias. (1) Nas gestantes adolescentes, destaca-se a prevalência de anencefalias, que os autores justificam estar relacionada com a falta de suplementação e acompanhamento nesta população. (1)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator Idade Materna, sendo o  $p=0,348$ . No entanto, podemos verificar que:

Para a idade materna <18 anos, num total de 4 gestantes, existiu apenas 1 com malformações detetadas e 3 sem malformações. Justifica-se que não haja resultados concordantes com o descrito na literatura devido à pequena quantidade da amostra para este fator.

Para a idade materna entre os 18 e os 35 anos, num total de 196 gestantes, 94 pertencem ao grupo experimental, representando a parte da amostra onde foram encontradas malformações para estas idades, e 102 no grupo controlo. Apesar de não ser estatisticamente significativo, verifica-se haver um número maior de gestações sem malformação neste intervalo de idades, o que é concordante com a literatura existente.

Para a idade materna >35 anos, num total de 80 gestantes, existem 44 gestantes com malformações e, por isso, pertencentes ao grupo experimental, e 36 gestantes sem malformações. Novamente, apesar de não haver uma associação estatisticamente significativa, verifica-se haver um maior número de gestações com malformações em relação às gestações sem malformações, para uma idade superior a 35 anos. Tal resultado é concordante com a literatura atual.

#### **4.2.2. Idade Paterna**

Quanto à idade paterna, este fator também é associado com o risco de desenvolvimento de malformações e, por isso, também foi incluído neste projeto. Alguns estudos indicam que haja uma associação da idade paterna avançada com um pequeno aumento do risco de defeitos cardíacos, atresia traqueoesofágica e trissomia 21. (9)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator Idade Paterna, sendo o  $p=0,295$ . No entanto, podemos verificar que:

Para a idade paterna entre os 18 e os 35 anos, num total de 120 gestantes, existem 51 gestações com malformações e 69 gestações sem malformações. Apesar de não haver associação estatisticamente significativa, podemos verificar que para uma idade paterna entre estas idades, o número do grupo controlo (sem malformações) é maior do que o verificado no grupo experimental (com malformações). Estes resultados são concordantes com o esperado perante a literatura existente.

Para a idade paterna avançada (>35 anos), num total de 103 gestações, existem 51 gestações no grupo experimental e 52 no grupo controlo. Neste caso, as frequências

absolutas são praticamente sobreponíveis, não se conseguindo retirar conclusões dos resultados.

#### **4.2.3. Antecedentes Familiares**

Quanto aos antecedentes familiares, este é um fator considerado neste trabalho por estar também associado a maiores riscos. A existência de história familiar de defeitos congénitos no momento do nascimento pode potencialmente aumentar o risco da gestante de ter uma criança afetada. (9)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator Antecedentes Familiares, sendo o  $p=0,410$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de antecedentes familiares foram encontrados um total de 195 casos, dos quais 104 pertencem ao grupo experimental e 91 ao grupo controlo. Não tendo este fator de risco, seria de esperar que o grupo controlo tivesse uma frequência absoluta maior do que o grupo experimental, o que não se verificou, não estando concordante com o esperado. No entanto, estas duas variáveis não se demonstraram ser estatisticamente significativas. Tal pode dever-se ao tamanho da amostra ou à interferência de outros potenciais fatores de risco, que podem influenciar os resultados existentes entre os grupos.

Para a presença de antecedentes familiares foram encontrados 37 casos no total, dos quais 17 pertencem ao grupo experimental e 20 ao grupo controlo. Também aqui se verificou um resultado não concordante com o esperado, mas que pode ser justificado pelo tamanho da amostra.

#### **4.2.4. Antecedentes Obstétricos**

Os antecedentes obstétricos de malformações congénitas, onde incluímos a história anterior de abortos espontâneos, são aqui considerados por haver alguns estudos que sugerem que este possa ser um fator relevante para o risco de malformações congénitas, nomeadamente do foro cardíaco, embora os resultados dos diversos estudos sejam inconsistentes e noutros estudos não se provem correlações, o que torna difícil tirar conclusões sólidas. (27) Na literatura acerca deste tema, alguns estudos realizados em embriões abortados espontaneamente mostraram anomalias graves em 80-85% dos abortos espontâneos analisados. (7)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator Antecedentes Obstétricos, sendo o  $p=0,966$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de antecedentes obstétricos foram encontrados um total de 196 casos, dos quais 97 pertencem ao grupo experimental e 99 ao grupo controle. Não tendo este fator de risco, seria de esperar que o grupo controle tivesse uma frequência absoluta maior do que o grupo experimental, o que se verificou, apesar dos resultados serem praticamente sobreponíveis devido ao número absoluto da amostra em cada grupo.

Para a presença de antecedentes obstétricos foram encontrados 61 casos no total, dos quais 30 pertencem ao grupo experimental e 31 ao grupo controle.

No entanto, a estatística não se demonstrou ser significativa. Tal pode dever-se ao tamanho da amostra ou à interferência de outros potenciais fatores de risco, que podem influenciar os resultados existentes entre os grupos.

#### **4.2.5. Doença Materna - Ansiedade**

A ansiedade foi uma das doenças consideradas neste trabalho por ser uma das patologias maternas encontrada nas amostras, apesar de não haver evidência científica que relacione a presença desta patologia com o aumento do risco de malformações congênitas.

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator de doença materna “Ansiedade”, sendo o  $p=0,663$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de ansiedade foram encontrados um total de 275 casos, dos quais 137 pertencem ao grupo experimental e 138 ao grupo controle.

Para a presença de ansiedade foram encontrados 5 casos no total, dos quais 2 pertencem ao grupo experimental e 3 ao grupo controle.

No entanto, a estatística não se demonstrou ser significativa. Tal pode dever-se tanto ao tamanho diminuído dos casos com presença de patologia da amostra como à interferência de outros potenciais fatores de risco, que podem influenciar os resultados existentes entre os grupos.

#### **4.2.6. Doença Materna - Asma/Bronquite**

A asma foi uma das doenças consideradas neste trabalho por ser uma das doenças maternas identificadas nas amostras. Na literatura existente que relaciona a asma com as malformações congénitas, o risco aumentado para estas anomalias é pequeno e é devido, provavelmente, à medicação necessária para o controlo desta doença e não à doença em si. Embora já tenha sido relatado que a exacerbação da asma materna durante o primeiro trimestre da gravidez também esteja associada a um risco aumentado de anomalias congénitas. (28,29)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator de doença materna “Asma/Bronquite”, sendo o  $p=0,086$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de asma/bronquite foram encontrados um total de 271 casos, dos quais 132 pertencem ao grupo experimental e 139 ao grupo controlo.

Para a presença de asma/bronquite foram encontrados 9 casos no total, dos quais 7 pertencem ao grupo experimental e 2 ao grupo controlo.

Apesar de não ser estatisticamente significativo, podemos verificar que existe um aumento de casos da patologia no grupo experimental em relação ao grupo controlo. Ainda assim a frequência absoluta dos casos que têm esta patologia não é suficientemente elevada para que haja valor estatístico.

#### **4.2.7. Doença Materna - Depressão**

A depressão foi uma das doenças consideradas neste trabalho por ser uma das doenças maternas identificadas nas amostras. Na literatura existente que relaciona a depressão com as malformações congénitas, não parecem haver evidências de correlação entre a depressão e as malformações congénitas. No entanto, quanto à segurança do uso de antidepressivos, existem evidências controversas relativamente aos riscos de anomalias congénitas. (30)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator de doença materna “Depressão”, sendo o  $p=0,622$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de depressão foram encontrados um total de 276 casos, dos quais 138 pertencem ao grupo experimental e 138 ao grupo controlo.

Para a presença de depressão foram encontrados 4 casos no total, dos quais 1 pertencem ao grupo experimental e 3 ao grupo controle.

Tal como esperado não existem relações entre esta doença materna e malformações congênitas fetais. No entanto, os casos onde houve presença desta doença são uma amostra pequena e, por isso, sem conclusões com valor estatístico.

#### **4.2.8. Doença Materna - Diabetes Mellitus Pré-gestacional**

A Diabetes Mellitus pré-gestacional foi uma das doenças consideradas neste trabalho por ser uma das doenças maternas identificadas nas amostras. Na literatura existente que relaciona esta doença com as malformações congênitas, há evidências de haver uma associação entre esta e um risco aumentado de anomalias congênitas. (3,10,11,15,27)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator de doença materna “DM”, sendo o  $p=0,989$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de diabetes mellitus foram encontrados um total de 276 casos, dos quais 137 pertencem ao grupo experimental e 139 ao grupo controle. Não tendo este fator de risco, seria de esperar que o grupo controle tivesse uma frequência absoluta maior do que o grupo experimental, tal como se verificou, apesar das frequências absolutas serem praticamente sobreponíveis.

Para a presença de diabetes mellitus foram encontrados 4 casos no total, dos quais 2 pertencem ao grupo experimental e 2 ao grupo controle.

No entanto, os resultados não se demonstraram ser estatisticamente significativos, por termos resultados muito semelhantes entre os grupos. Tal pode dever-se tanto ao tamanho da amostra como à interferência de outros potenciais fatores de risco, que podem influenciar os resultados existentes entre os grupos.

#### **4.2.9. Doença Materna - Epilepsia**

A epilepsia foi uma das doenças consideradas neste trabalho por ser uma das doenças maternas identificadas nas amostras. Na literatura existente que relaciona a epilepsia com as malformações congênitas, há evidências de um risco de 2 a 3 vezes maior na incidência de anomalias congênitas nos neonatos filhos de mães com epilepsia quando comparados com filhos de mães sem epilepsia, provavelmente devida à medicação necessária para o controle desta doença. (4,31-33)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator de doença materna “Epilepsia”, sendo o  $p=0,570$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de epilepsia foram encontrados um total de 277 casos, dos quais 138 pertencem ao grupo experimental e 139 ao grupo controle. Não tendo este fator de risco, seria de esperar que o grupo controle tivesse uma frequência absoluta maior do que o grupo experimental, tal como se verificou, apesar das frequências absolutas serem praticamente sobreponíveis. No entanto, estas duas variáveis não se demonstraram ser estatisticamente significativas. Tal pode dever-se tanto ao tamanho da amostra como à interferência de outros potenciais fatores de risco, que podem influenciar os resultados existentes entre os grupos.

Para a presença de epilepsia foram encontrados 3 casos no total, dos quais 1 pertencem ao grupo experimental e 2 ao grupo controle. Aqui verificou-se um resultado não concordante com o esperado, visto que para a presença desta patologia materna seria esperado que a frequência absoluta do grupo experimental fosse superior à do grupo controle, mas que pode ser justificado pelo tamanho dos casos da amostra.

#### **4.2.10. Doença Materna - Hipotiroidismo**

O hipotiroidismo foi uma das doenças consideradas neste trabalho por ser uma das doenças maternas identificadas nas amostras. Na literatura existente que relaciona o hipotiroidismo com as malformações congénitas, há evidências de haver uma associação entre o hipotiroidismo e um risco aumentado de anomalias congénitas nos neonatos filhos de mães com esta patologia quando comparados com filhos de mães sem a mesma. (10,27,34)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator de doença materna “Hipotiroidismo”, sendo o  $p=0,135$ . No entanto, podemos verificar que:

Na ausência de hipotiroidismo foram encontrados um total de 262 casos, dos quais 127 pertencem ao grupo experimental e 135 ao grupo controle. Não tendo este fator de risco, seria de esperar que o grupo controle tivesse uma frequência absoluta maior do que o grupo experimental, tal como se verificou, embora não tenham havido resultados estatisticamente significativos.

Para a presença de hipotireoidismo foram encontrados 18 casos no total, dos quais 12 pertencem ao grupo experimental e 6 ao grupo controle. Também aqui encontramos resultados concordantes com o esperado visto que a frequência absoluta do grupo experimental é maior que a do grupo controle, apesar de não ser estatisticamente significativo.

#### **4.2.11. Ausência de Patologias Maternas**

Neste estudo também se comparou os casos saudáveis com os que apresentam patologia, para tentar perceber se a ausência de patologia poderia ser considerada um fator protetor. Não se verificaram associações estatisticamente significativas, sendo o  $p=0,157$ . No entanto podemos verificar que:

Na ausência de doença e, por isso, considerados saudáveis, foram encontrados um total de 240 casos, dos quais 115 pertencem ao grupo experimental e 125 ao grupo controle.

Para a presença de doença e, por isso, considerados não saudáveis, foram encontrados 40 casos no total, dos quais 24 pertencem ao grupo experimental e 16 ao grupo controle.

Apesar de não haver uma associação estatisticamente significativa, podemos verificar que existem mais casos de não saudáveis no grupo experimental do que no grupo controle, o que indica uma relação da presença de patologias com a incidência de anomalias congênitas, resultado concordante com a literatura existente sobre o tema, ainda que sem valor estatístico.

### **4.3. Análise da Hipótese 3**

#### **4.3.1. Obesidade**

Quanto à obesidade, também foi uma variável escolhida para análise, pois é considerada um fator de risco para malformações congênitas. A obesidade é um fator de risco, visto que para pacientes obesas a gravidez pode estar associada a vários riscos e complicações perinatais, incluindo defeitos cardíacos, defeitos do tubo neural ou fendas orofaciais. (9,11,27,35)

Analisando os resultados deste estudo, podemos verificar que houve uma associação estatisticamente significativa entre os grupos experimental e controle com o fator de risco Obesidade, sendo o  $p=0,002$ , sugerindo que as variáveis possam ser dependentes.

Numa análise mais pormenorizada, podemos verificar o seguinte:

Para um IMC normal (entre 18,5-24,9 kg/m<sup>2</sup>), foram encontrados 163 casos no total, dos quais 108 pertencem ao grupo experimental e 55 ao grupo controle.

Para as gestantes com sobrepeso (com IMC entre 25,0-29,9 kg/m<sup>2</sup>), foram encontrados 22 casos no total, dos quais 6 pertencem ao grupo experimental e 16 ao grupo controle.

Para as gestantes com obesidade (IMC >30,0 kg/m<sup>2</sup>), foram encontrados 17 casos no total, dos quais 9 pertencem ao grupo experimental e 8 ao grupo controle.

Apenas no último resultado, IMC>30 kg/m<sup>2</sup>, se verificaram dados concordantes com o esperado, ou seja, as frequências absolutas do grupo experimental estarem aumentadas em relação às do grupo controle para IMC superiores ao limite da normalidade, apesar de serem números quase sobreponíveis. Nos restantes, os resultados não são concordantes com o que seria esperado encontrar, visto que a literatura defende a obesidade como um fator de risco e não um fator protetor.

Para justificar os resultados e a sua interpretação, é necessário um olhar mais atento à tabela 12, pois nela podemos ver que o número total entre os dois grupos difere consideravelmente e estes não podem ser comparáveis. Apesar das amostras analisadas serem de números semelhantes (139 no grupo experimental e 141 no grupo controle), no caso da análise desta variável, os números totais dos grupos diferem muito, tendo o grupo experimental 123 casos e o grupo controle 79 casos. Tal deve-se à falta de recolha desta variável nos diários dos processos clínicos, originando diversos *missing cases*. Perante esta análise mais atenta, concluímos que, apesar desta variável ter tido uma associação estatisticamente significativa, sugerindo a dependência entre as duas variáveis, não podemos considerar estes dados como fiáveis, visto não estarmos a comparar amostras idênticas.

#### **4.3.2. Tabaco**

Quanto ao tabagismo, foi incluído neste trabalho por também ter associação com malformações congénitas. A literatura sugere o tabagismo como o fator de risco modificável mais importante na gestação. Está associado a vários resultados maternos e fetais adversos, como a fenda labial (com ou sem fenda palatina), atresia anal, defeitos cardíacos e hipoplasia renal. (9,11,27)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator “Tabaco”, sendo o p=0,697. No entanto, podemos verificar que:

Para a ausência de tabagismo materno, foram encontrados 175 casos no total, dos quais 89 pertencem ao grupo experimental e 86 ao grupo controle. Não se verifica um resultado concordante com o esperado, visto que o grupo experimental tem uma frequência maior que o controle, na ausência de tabagismo materno. Tal pode dever-se à interferência de outros potenciais fatores de risco, que podem influenciar os resultados existentes entre os grupos.

Para a presença de tabagismo materno, foram encontrados 38 casos no total, dos quais 18 pertencem ao grupo experimental e 20 ao grupo controle. Também aqui se verifica um resultado não concordante com o esperado, mas com frequências novamente quase sobreponíveis e com uma amostra de número diminuído. Razões que podem justificar os resultados e interpretação encontrados.

### **4.3.3. Álcool**

Quanto ao alcoolismo materno, o álcool foi considerado uma variável deste estudo porque também o seu consumo está relacionado com malformações congênitas. A exposição pré-natal ao álcool continua a ser uma das causas preveníveis principais das malformações. Estima-se que 5 a 10% das gestações a nível mundial possam estar sob risco de anomalias fetais relacionadas com o consumo de álcool. (4,9,36)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator Álcool, sendo o  $p=0,316$ . No entanto, podemos verificar que:

Para a ausência de consumo alcoólico materno, foram encontrados 205 casos no total, dos quais 102 pertencem ao grupo experimental e 103 ao grupo controle. Apesar de não haver associação estatisticamente significativa e as frequências absolutas serem quase sobreponíveis, a frequência absoluta do grupo controle é superior à do grupo experimental na ausência de consumo alcoólico materno, como seria de esperar.

Para a presença de consumo alcoólico materno, foi encontrado apenas 1 caso pertencente ao grupo experimental. E, novamente, apesar de não haver associação estatisticamente significativa, o único resultado onde houve consumo alcoólico foi encontrado no grupo que traduz a detecção de malformações, sendo o resultado concordante com o esperado de acordo com a literatura existente acerca do tema.

#### **4.3.4. Drogas Recreativas**

Quanto ao consumo de drogas recreativas, este foi considerado para análise neste projeto por ser um hábito relacionado a maus *outcomes* de saúde fetal. Este é um problema ligado a uma variedade de defeitos de desenvolvimento e está associado a resultados obstétricos adversos. (9)

Analisando os resultados deste estudo, verificamos que não existem associações estatisticamente significativas entre os grupos e o fator “Drogas”, visto que apenas se encontraram casos para o não consumo em ambos os grupos. Onde foram encontrados 103 casos no grupo experimental e 103 casos no grupo controlo.

Destes resultados não há conclusões de associações a retirar mas podemos colocar em algumas hipóteses. Podemos pensar que na população da qual as amostras são representativas realmente não há gestantes com estes consumos e que as medidas para a educação e literacia em saúde acerca deste tema estejam otimizadas ou então pensar que, sendo este um tema *tabu*, possamos não ter completa fiabilidade nas informações dadas pelas gestantes.

## 5. Conclusão

No período de estudo (2016-2022), foram vistas 4855 gestantes na consulta de ultrassonografia do CHUCB. Das quais 139 foram diagnosticadas com pelo menos uma malformação congênita fetal, o que perfaz uma percentagem de cerca de 2,86%. Das 139 gestantes incluídas no estudo, 84,2% foram detetadas apenas uma MC, enquanto que 15,8% foram detetadas com mais do que uma. O tipo de MC mais detetadas foi a Renal com 43,7%. E seguida pelas do SNC (17,4%), Osteomuscular (10,2%), Cardíaca (10,2%), Craniofacial (9,6%), Genitourinária (5,4%), Digestiva e da Parede Abdominal (3,0%) e do Trato Respiratório (0,6%).

Quanto aos fatores modificáveis e não modificáveis aqui estudados e avaliando entre os dois grupos experimental (139 gestantes) e controlo (141 gestantes) não se encontraram associações importantes entre eles e a existência de Malformações. Embora não sejam estatisticamente significativos, podemos ver que há algumas concordâncias com a literatura existente sobre o tema. O único resultado que não está em conformidade é o fator Obesidade que, por não haver um número idêntico de casos entre as duas amostras, pode ter levantado um viés importante. Tal deve-se à falta de registos deste fator num dos grupos, o que impossibilitou a comparação fiável das duas amostras. Este acontecimento revela a importância da informação escrita nos processos clínicos.

Apesar deste trabalho focar essencialmente no exame ultrassonográfico como fonte importante de deteção, gestão e planeamento das malformações congénitas é de realçar a importância de uma história clínica atenta para detetar qualquer um destes fatores, visto haver evidências de relações entre eles e as malformações congénitas, para que se possa apostar no aconselhamento da gestante a todos os níveis, quer genético, quer comportamental. Além disso, muitas doenças maternas podem não estar diretamente relacionadas com o desenvolvimento de anomalias mas as medicações necessárias para controlar a sintomatologia muitas vezes aumentam o risco de malformações.

Este estudo contribui para a literatura científica, ao oferecer uma visão detalhada das MC num contexto hospitalar específico. As informações obtidas podem orientar profissionais de saúde na prestação de cuidados especializados, no aprimoramento de protocolos de ultrassonografia obstétrica, no desenvolvimento de estratégias de aconselhamento genético mais eficazes e na gestão e planeamento do curso da gestação.

Reconheço haverem limitações inerentes a este projeto, como a natureza retrospectiva da análise, a falta de dados detalhados nos processos clínicos em alguns casos e o número

reduzido de casos da amostra. Estas limitações destacam a importância de estudos prospectivos. Sugestões para projetos futuros incluem estudos prospectivos e mais abrangentes; investigações mais aprofundadas sobre os fatores de risco e a sua relação com cada um dos tipos mais prevalentes de MC encontrados neste hospital; investigações a nível nacional de cada hospital e a comparação entre esses estudos, para que se possam perceber os tipos mais comuns em Portugal e se há regiões com uma prevalência significativa de algum tipo em específico de malformação, de forma a que se possam propor fatores específicos dessas regiões como fatores de risco e possivelmente encontrar associações e soluções, levando à promoção da implementação de estratégias preventivas adequadas.

Em conclusão, a deteção precoce de MC através da ultrassonografia obstétrica desempenha um papel crucial na gestão da saúde materno-fetal. Estudos como este são importantes para se conseguirem identificar fatores que possam estar na base da prevalência das malformações, para se perceber o enquadramento de cada hospital neste assunto de forma a melhorar as práticas clínicas quotidianas e promover uma abordagem mais personalizada e eficaz no atendimento de cada população.

Este trabalho representa mais um passo para tentar compreender as MC no contexto hospitalar do CHUCB e serve como mais um contributo científico para a área da saúde materno-infantil, com a esperança de poder estimular discussões futuras e inspirar pesquisas adicionais para o aprimoramento contínuo do cuidado prestado a esta população.

## 6. Bibliografia

1. Reis LV dos, Júnior EA, Guazzelli CAF, Cernach MCSP, Torloni MR, Moron AF. Anomalias Congénitas Identificadas ao Nascimento em Recém-Nascidos de Mulheres Adolescentes. *Acta Med Port.* 2015;28(6):708–14.
2. Rao R, Platt LD. Ultrasound screening: Status of markers and efficacy of screening for structural abnormalities. *Semin Perinatol.* 2016;40(1):67–78.
3. Corsello G, Giuffrè M. Congenital malformations. *J Matern Neonatal Med.* 2012;25(1):25–9.
4. Smithells RW. Drugs, infections, and congenital abnormalities. *Arch Dis Child.* 1978;53(2):93–6.
5. Ahn D, Kim J, Kang J, Hak YH, Kim K. Congenital anomalies and maternal age: A systematic review and meta-analysis of observational studies. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2022;101(5):484–98.
6. Su P-H. Congenital Anomalies: Current Knowledge and Future Prospects. *Pediatr Neonatol.* 2013;54(3):145–6.
7. Auspiciosos cambios se vislumbran en la relación de los médicos y las sociedades científicas con la industria. *Arch Argent Pediatr.* 2009;107(3):195–200.
8. Todros T, Capuzzo E, Gaglioti P. Diagnóstico pré-natal de anomalias congênitas. *Images Paediatr Cardiol.* 2001;3(2):3–18.
9. Harris BS, Bishop KC, Kemeny HR, Walker JS, Rhee E, Kuller JA. Risk Factors for Birth Defects. *Obstet Gynecol Surv.* 2017;72(2):123–35.
10. Almeida LFG, Júnior EA, Crott GC, Okido MM, Berezowski AT, Duarte G, et al. Epidemiological Risk Factors and Perinatal Outcomes of Congenital Anomalies. *Rev Bras Ginecol e Obs.* 2016;38(7):348–55.
11. Wu L, Li N, Liu Y. Association Between Maternal Factors and Risk of Congenital Heart Disease in Offspring: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Matern Child Health J.* 2023;27(1):29–48.
12. Benson CB, Doubilet PM. The History of Imaging in Obstetrics. *Radiology.* 2014;273(2):S92–110.
13. Long G, Sprigg A. A comparative study of routine versus selective fetal anomaly ultrasound scanning. *J Med Screen.* 1998;5(1):6–10.
14. Emer CSC, Duque JAP, Muller ALL, Gus R, Sanseverino MTV, Silva AA, et al. Prevalência das malformações congênitas identificadas em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21. *Rev Bras Ginecol e Obs.* 2015;37(7):333–8.

15. Copel JA, Pulu G, Kleinman CS. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: Associations and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol.* 1986;154(5):1121–32.
16. Czeizel AE, Intody Z, Modell B. What proportion of congenital abnormalities can be prevented? *BMJ Open.* 1993;306(6876):499–503.
17. Holzgreve W. Fetal anomalies – From prenatal diagnosis to therapy. *J Perinat Med.* 2018;46(9):951–2.
18. Langer B. Fetal pyelectasis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;16(1):1–5.
19. Rossi AC, Prefumo F. Accuracy of Ultrasonography at 11–14 Weeks of Gestation for Detection of Fetal Structural Anomalies. *Obstet Gynecol.* 2013;122(6):1160–7.
20. Diário da República. Decreto-Lei n.º 48/95, de 15 de março. Available from: <https://diariodarepublica.pt/dr/legislacao-consolidada/decreto-lei/1995-34437675-216056058>
21. Direção-Geral da Saúde. Exames Ecográficos na Gravidez de baixo risco. 2013; Available from: <https://normas.dgs.min-saude.pt/2011/09/29/exames-ecograficos-na-gravidez/>
22. Dubinsky TJ, Dighe M. Advances in Obstetric Ultrasound. *J Clin Ultrasound.* 2011;6:xi–xii.
23. Marôco J. Análise Estatística Com o SPSS Statistics. 6a ed. Lisboa: Pêro Pinheiro: ReportNumber; 2014.
24. Silva ALAB. Casuística das Malformações Congénitas Detetadas Ecograficamente no CHCB [Internet]. Universidade da Beira Interior; 2017. Available from: [https://ubibliorum.ubi.pt/bitstream/10400.6/8104/1/5501\\_11095.pdf](https://ubibliorum.ubi.pt/bitstream/10400.6/8104/1/5501_11095.pdf)
25. Froehlich RJ, Maggio L, Has P, Werner EF, Rouse DJ. Avaliando o desempenho da triagem ultrassonográfica para doenças cardíacas congénitas: um estudo descritivo da coorte. *Am J Perinatol.* 2017;34(9):905–10.
26. Duncan FE, Hornick JE, Lampson MA, Schultz RM, Shea LD, Caspa TK. Chromosome cohesion decreases in human eggs with advanced maternal age. *Aging Cell.* 2013;11(6):1121–4.
27. Ji H, Liang H, Yu Y, Wang Z, Yuan W, Qian X, et al. Association of Maternal History of Spontaneous Abortion and Stillbirth With Risk of Congenital Heart Disease in Offspring of Women With vs Without Type 2 Diabetes. *JAMA Netw.* 2021;4(11):1–12.
28. Garne E, Hansen AV, Morris J, Jordan S, Klungsøyr K, Engeland A, et al. Risk of congenital anomalies after exposure to asthma medication in the first trimester of pregnancy – a cohort linkage study. *BJOG.* 2016;123(10):1609–18.
29. Cavero-Carbonell C, Vinkel-Hansen A, Rabanque-Hernández MJ, Martos C, Garne E. Fetal

- Exposure to Montelukast and Congenital Anomalies: A Population Based Study in Denmark. *Birth Defects Res.* 2017;109(6):452–9.
30. Ban L, Gibson J, West J, Fiaschi L, Sokal R, Smeeth L, et al. Maternal depression, antidepressant prescriptions, and congenital anomaly risk in offspring: a population-based cohort study. *BJOG.* 2014;121(12):1471–81.
  31. Svigos JM. Epilepsy and Pregnancy. *Aust New Zeal J Obstet Gynaecol.* 1984;24(3):182–5.
  32. So EL, Penry JK. Epilepsy in Adults. *Ann Neurol.* 1980;9(1):3–16.
  33. Borgelt LM, Hart FM, Bainbridge JL. Epilepsy during pregnancy: focus on management strategies. *Int J Womens Health.* 2016;8:505–17.
  34. Kiran Z, Sheikh A, Humayun KN, Islam N. Neonatal outcomes and congenital anomalies in pregnancies affected by hypothyroidism. *Ann Med.* 2021;53(1):1560–8.
  35. Dean S V, Lassi ZS, Imam AM, Bhutta ZA. Preconception care: nutritional risks and interventions. *Reprod Health.* 2014;11(3):S3.
  36. Jones TB, Bailey BA, Sokol RJ. Alcohol Use in Pregnancy: Insights in Screening and Intervention for the Clinician. *Clin Obstet Gynecol.* 2013;56(1):114-23.