



UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR
Ciências da Saúde

Frequência de malformações congénitas em recém-nascidos no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula-Luanda-Angola

Teresinha Juliana Branco

Dissertação para obtenção do Grau de Mestre em Ciências
Biomédicas
(2º ciclo de estudos)

Orientador: Prof. Doutora Maria de Lurdes Monteiro
Co-orientador: Prof. Doutor João Luís Baptista

Covilhã, Junho de 2017

Dedicatória

Aos meus príncipes (Danilo e Lisandro) pela cumplicidade e amizade nos momentos mais difíceis. À princesinha (Lisdânia), a esperança renovada.

A todas as mães de crianças portadoras de malformações congênitas pela coragem e luta que têm de travar numa sociedade ainda supersticiosa.

Agradecimentos

Primeiro a Deus pelo dom da vida, aos meus Orientadores e Professores pela transmissão dos conhecimentos e aos colegas do ISTM pela amizade e camaradagem.

Prefácio

A mulher sente-se a guardiã da vida, pela sua maternidade, Deus deu-lhe esta missão, ser a protetora do homem na fase mais frágil da sua existência, desde a concepção até ao nascimento. O seio da mulher é o santuário da vida, fazer dela a principal guardiã da vida do homem...

(Dom Queiróz Alves-Arcebispo do Huambo)

Resumo

Malformações congênitas são alterações na formação inicial das estruturas no embrião ou no feto. A frequência pode chegar até 7%. Anualmente, 276.000 recém-nascidos morrem durante as primeiras quatro semanas de vida em todo mundo. Este estudo teve como objetivo estudar a frequência de malformações congênitas em recém-nascidos no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula no período de fevereiro a março de 2016. Tratou-se de um estudo descritivo, observacional e transversal. A amostra foi constituída por 53 mães e respectivos 53 Recém-Nascidos portadores de malformações congênitas. A recolha de dados foi feita através de um questionário e da observação do Recém-nascido englobando informações sobre características da mãe, características do recém-nascido e das malformações visíveis. Para analisar as frequências relativas de malformações congênitas foram usadas as medidas de estatística descritiva. De um total de 2769 partos, dos quais resultaram 3003 recém-nascidos em que 2888 são nados vivos (96,8%) e 115 (3,8%) são nados mortos. Destes nados mortos, 1 (0,87%) tinha malformação congénita. Dos 1500 RN nados vivos, cujas mães foram avaliadas, 53 evidenciaram malformações congénitas (3.6%). A média de idade das mães foi de 30 (\pm 6.6). Metade desta população é suburbana (49,1). A maioria (32,1%) tem instrução básica e superior (28,3%) e 15,1% não têm instrução. Sete mães referem ter contacto assíduo com galinhas (11,3%) ou gatos (1,9%). Dois terços (64,2%) das parturientes têm 1 a 3 gestações anteriores. Na história pregressa 9,4% referiram nados mortos, 36% referiram entre 1 (84,2%) a 2 abortos (15,8%). Metade das parturientes (52,8%) realizou 4-6 consultas pré-natal e 96,2% teve uma gravidez de termo. O parto por cesariana (54,7%) foi o mais frequente. O ácido fólico e ferro foram usados de forma isolada ou combinada por 94,3 % das mães. A infeção na pele (exantema) foi referida em 6 parturientes (11,3%) e só 3,8% estavam vacinadas contra o vírus da rubéola. Os RN tiveram um peso médio 3000 gramas (\pm 3,0), um índice do Apgar (1º minuto) de 7 (\pm 1,7) e o Perímetro cefálico de 35 cm (\pm 2,2). As malformações congénitas mais frequentes foram as polidactilias (40,7%), as fístulas pré-auriculares (27,8%) e dos órgãos genitais (14,8%).

Palavras-chave: Malformações congénitas, frequência, Recém-nascidos, Angola.

Abstract

Congenital malformations are changes in the initial formation of structures in the embryo or the foetus. The frequency can reach up to 7%. Each year, 276,000 new-borns die during the first four weeks of life worldwide. The main goal was to study the frequency of congenital malformations in new-borns at the Augusto Ngangula Specialized General Hospital from February to March 2016. This study is descriptive, observational and transversal. The sample consisted of 53 mothers and their new-borns with congenital malformations. Data were collected through a questionnaire and observation of the new born including information about the characteristics of the mother, characteristics of the new-borns and visible malformations. The descriptive statistics measures were used to analyse the relative frequencies of congenital malformations. From a total of 2769 births resulting in 3003 new-borns, 2888 were live births (96.8%) and 115 (3.8%) were stillborn. Of these, 1 (0.87%) had congenital malformation. Of the 1500 live births, which mothers were surveyed, 53 showed congenital malformations (3.6%). The mother mean age was 30 (\pm 6.6). Half of this population is suburban (49.1). The majority (32.1%) had basic and higher education (28.3) and 15.1% had no education. Seven mother referred a frequent contact with chickens (11.3%) or cats (1.9%). Two-thirds (64.2%) of the parturient have 1 to 3 previous pregnancies. In previous history 9.4% reported stillbirths, 36% reported between 1 and 2 abortion. Half of the parturient (52.8%) performed 4-6 prenatal consultations and 96.2% had a full term pregnancy. Caesarean delivery (54.7%) was the most frequent. Folic acid and iron were used alone or in combination by 94,3 % of the mothers. Skin infection (rash) was reported in 6 parturient (11.3%) and only 3.8% were vaccinated against rubella virus. The NB had a mean weight of 3000 grams (\pm 3.0), the Apgar index (1 minute) 7 (\pm 1,7) and the cephalic perimeter 35 cm (\pm 2.2). The most common congenital malformations were polydactyly (40.7%) followed by preauricular fistulas (27.8%) and genital organs (14.8%).

Keywords: Congenital malformations, frequency, new-borns, Angola.

Índice

1. Introdução	1
1.1 Aspetos Históricos	1
1.2 Epidemiologia	2
1.3 Etiologia	2
1.4 Embriologia	3
1.4.1 Gametogénese. Teoria Cromossómica da herança	3
1.4.2 Defeitos congénitos e abortos espontâneos	4
1.4.2.1 Fatores cromossómicos e genéticos	4
1.4.2.2 Anormalidades numéricas	4
1.4.2.3 Alterações estruturais	4
1.4.5.4 Mutações genéticas	5
1.4.5.5 Teratogénese	5
1.4.5.6 Defeitos congénitos	5
1.4.5.7 Suscetibilidade	6
1.5 Fatores de risco	7
1.5.1 Fatores genéticos	7
1.5.2 Fatores ambientais	7
1.5.3 Agentes infecciosos	7
1.5.4 Radiações	8
1.5.5 Agentes químicos	8
1.5.6 Doenças maternas	9
1.5.7 Fator sociodemográfico e demográfico	9
1.6 Conhecimentos científicos sobre as malformações	19
1.7 Mecanismos fisiopatológicos	10
1.7.1 As malformações	10
1.7.2 As perturbações ou ruturas	10
1.7.3 As deformações	11
1.7.4 Displasia	11
1.7.5 Uma síndrome	11
1.7.6 A associação	11
1.8 Classificação	12
1.9 Aspetos gerais da epidemiologia de infeções congénitas e perinatais	13

1.9.1 Formas de infecção neonatal	13
1.9.2 Patogenia	14
1.10 Aspectos gerais do diagnóstico das infecções congénitas e perinatais	15
1.11 Infecções do grupo TORCHS	15
1.11.1 Toxoplasmose congénita	15
1.11.2 Síndrome de Rubéola congénita	16
1.12 Prevenção dos defeitos congénitos	16
1.13 Diagnóstico	17
1.14 Indicação para a investigação genética	18
2. Objetivos	19
3. Metodologia	20
3.1 Desenho do estudo	20
3.2 Questionário	20
3.3 Recolha de dados	20
3.3.1 Critérios de inclusão	21
3.3.2 Critérios de exclusão	21
3.4 Análise estatística	21
4. Resultados	22
5. Discussão	27
6. Conclusões	32
7. Recomendações	32
8. Limitações	33
9. Bibliografia	34
10. Anexos	37
Anexo I. Questionário	38
Anexo II. Consentimento informado	40
Anexo III. Operacionalização das variáveis	41
Anexo IV. Caracterização com a definição das Malformações Congénitas	44
Anexo V. CID 10	47
Anexo VI. Frequências da diferentes variáveis	51

Lista de Figuras

Figura 1 - Malformações Congénitas segundo a CID	23
Figura 2 - Malformações Congénitas segundo a faixa etária	24
Figura 3 - Frequência dos Nados Mortos e Abortos segundo a faixa etária	26

Lista de Tabelas

Tabela nº1 - Distribuição das Malformações Congénitas segundo a gravidade clínica	24
Tabela nº2 - Malformações Congénitas segundo o género	25

Lista de Acrónimos

ADN	Ácido desoxirribonucleico
CMV	Citomegalovírus
CDC	Centre for Disease Control and Prevention
HGEAN	Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula
HPDB	Hospital Pediátrico David Bernardino
IMC	Índice de Massa Corporal
ISPRA	Instituto Superior Privado de Angola
ISTM	Instituto Superior Técnico Militar
MC	Malformação Congénita
OMS	Organização Mundial da Saúde
PAV	Programa Alargado de Vacinação
PTV	Programa de prevenção de Transmissão Vertical
RN	Recém-nascidos
SBCC	Síndrome de Bandas de Constricção Congénita
SNC	Sistema Nervoso Central
SRC	Síndrome de Rubéola Congénita
TORCH	Toxoplasmose, Rubéola, Citomegalovírus, Herpes vírus
UAN	Universidade Agostinho Neto
VIH	Vírus de imunodeficiência Humana

1. Introdução

À medida que diminui a mortalidade infantil por desnutrição ou doenças infecciosas nos países desenvolvidos, as doenças genéticas, embora raras, vão-se tornando frequentes e passam a ter participação crescente na sua morbimortalidade ⁽¹⁾. As malformações genéticas (também denominadas defeitos de nascimento, transtornos congénitos ou anomalias congénitas), dizem respeito às anomalias cromossómicas, sendo alterações na formação inicial das estruturas do embrião ou no feto. O defeito básico pode estar presente mas não ser necessariamente reconhecido no nascimento, podendo ainda ter manifestações internas ou funcionais, que só se manifestam com o avanço da idade. Quando o desenvolvimento dos tecidos ou órgãos é interrompido, retardado ou alterado, as alterações são persistentes ⁽²⁻³⁾. Neste contexto, as anomalias estruturais ou funcionais, ocorrem durante a vida intrauterina mas são detetadas durante a gravidez, no parto ou mais tardiamente ⁽²⁻³⁾.

Os defeitos congénitos podem provocar abortos espontâneos e mortes pré-natais e são uma causa importante, embora por vezes subestimada, de mortalidade e incapacidade de lactentes e de crianças menores de 5 anos. Adicionalmente, podem ser letais, causar incapacidades permanentes e ter consequências negativas para o indivíduo e família, para o sistema de saúde e para a sociedade em geral ⁽⁴⁾. Os mais frequentes são as malformações cardíacas, os defeitos do tubo neural e a síndrome de Down. A frequência de crianças com defeitos congénitos pode chegar até 7% e a maioria dos defeitos de nascimento ou não têm cura (cegueira, surdez, síndrome de Down), ou são incompatíveis com a vida (morrendo ao nascer ou durante a infância). Por vezes, não constituem doença ou deficiência importante (mão com seis dedos), mas, noutros casos, causam doenças ou deficiência permanente de maior ou menor gravidade (síndrome de Down) ⁽²⁾.

1.1 Aspetos Históricos

Os conhecimentos atuais da genética e da biologia celular indicam que o nascimento de crianças defeituosas esteve sempre presente durante toda a história da evolução do homem. Estas crianças sempre tiveram um impacto emocional forte, traduzido por esculturas, desenhos e gravuras deformadas, que remontam do período pré-histórico até 6.500 anos a.C. Na sociedade primitiva, a descrição e a interpretação do significado das malformações congénitas têm um significado profético e, mais tarde, as reações podem resumir-se desde a adoração em misticismo dos malformados, até ao extermínio por infanticídio, sendo sacrificadas, entre os gregos e romanos, em benefício da saúde pública. O desconhecimento da biologia e embriologia leva o homem primitivo a acreditar que as malformações congénitas eram causadas por espíritos diabólicos, feitiçarias, sereias (em Angola), acontecimentos ocorridos durante a gravidez ou mau-olhado ⁽⁵⁻⁶⁾. Estas superstições ainda coabitam nas sociedades atuais. Com o aparecimento de novas áreas científicas, como a genética ou a dismorfologia, tornou-se possível o estudo das bases etiológicas e fisiopatológicas dos defeitos

congênitos e do desenvolvimento humano, permitindo organizar e padronizar a descrição clínica das malformações ⁽⁷⁾.

1.2 Epidemiologia

Em 2004 dos 260.000 nados-mortos no mundo, 7% são causados por anomalias congénitas (OMS, 2015). É a primeira causa de disfunção na Europa (25% das mortes neonatais devem-se a anomalias congénitas) ⁽¹⁾. Anualmente, nos Estados Unidos, mais de 120.000 bebês nascem com um defeito à nascença e são a principal causa de mortalidade infantil ⁽⁸⁾, estimando-se que 8 milhões de crianças (6% do total de nascimentos a nível mundial) nascem com um defeito grave de origem genética ou parcialmente genética ⁽⁹⁾.

Algumas centenas de milhares nascem com defeitos congénitos graves de origem pós-conceção devido à exposição materna a agentes ambientais. Pelo menos 3,3 milhões de crianças, menores de 5 anos de idade, morrem anualmente devido a defeitos congénitos graves, e a maioria dos sobreviventes podem ter sequelas com incapacidade mental e física. Em Espanha, dos 100.000 nascimentos, entre 1.100-1.200 apresentam diferentes tipos de defeitos congénitos (a maioria com uma frequência reduzida: 1 para 100.000 nascimentos ⁽¹⁰⁾. A Índia regista, anualmente, um grande número de latentes com defeitos congénitos, sendo apontados como fatores de risco a universalidade do casamento, a alta fertilidade, a gravidez não planeada, os cuidados pré-natais deficientes, a desnutrição materna e a alta taxa de casamentos consanguíneos de que resultam hemoglobinopatias ⁽¹¹⁾. Na Europa, entre 1950 e 1975, com a utilização de métodos de planeamento familiar, a prevalência média de nascimentos com anomalias (como a síndrome de Dawn), caiu em 60%, (de 2,5 para 10/100) ⁽¹²⁾. Na América Latina e Caribe, as mortes infantis por anomalias congénitas variam entre 2% e 27% ⁽²⁾.

Em África, existem poucos trabalhos publicados, mas os principais problemas do aparelho de locomoção infantil devem-se a infeções, traumatismos e malformações congénitas, que são negligenciados durante a infância e que comprometem o desempenho físico do adulto ⁽⁴⁾. Na Tanzânia a disfunção de crianças menores de 5 anos diminuiu de 15% a 20% devido ao uso generalizado da vacinação, administração de vitamina A, e o tratamento e atenção integrada às patologias próprias da infância ⁽⁴⁾. Em Angola e em 20 anos, numa forma não abrangente a todo o território, a parceria com da organização alemã “Friendsdorf Internacional” com a angolana “Kimbo Liombembwa”, permitiu que beneficiassem 3.000 crianças, das quais algumas com alguns tipos de malformações congénitas ⁽¹⁴⁾.

1.3 Etiologia

A causa da maioria das malformações ainda é desconhecida. As causas genéticas estão radicadas nos progenitores ou nos gâmetas (espermatozoides e óvulo). Os fatores ambientais (teratógenos) interagem com fatores físicos, químicos e biológicos, envolvendo o embrião ou

o feto e o meio ambiente materno ⁽⁴⁾. A herança multifatorial (genética e ambiental) são os agentes melhores identificados.

O fator genético é a causa mais importante e corresponde a 25 - 50% do total das malformações. Os fatores ambientais, infecciosas (toxoplasmose, rubéola, sífilis), a radiação, as dependências lícitas (álcool e tabaco) ou a administração de fármacos, representam 3%. As causas desconhecidas totalizam 43 a 69%. Os teratógenos, as anomalias vasculares, os casos de oligohidrâmnios e as doenças maternas (diabetes, deficiência de iodo ou de ácido fólico) contribuem com 3,2% dos casos. Alguns destes casos podem ser controlados com medidas preventivas ⁽²⁾.

Metade dos defeitos congênitos são desconhecidos e referem-se a casos esporádicos que não obedecem a fatores hereditários. Destes, 15% são de origem teratogénica associada à exposição pré-natal e a fatores ambientais (que afetam a embriogénese), 10% têm etiologia genética e 25% são de origem multifatorial por interação genética e ambiental. Os transtornos genéticos podem ser consequência de alteração num só gene (originando doenças “mendelianas”), ou em vários genes (doença multigénica), regida pelas leis da hereditariedade, com caráter dominante ou recessiva, autossômica, ou ligada ao género. O grupo das anomalias cromossômicas, podem ser ou não herdadas, dependendo da alteração ⁽⁷⁾.

1.4 Embriologia

1.4.1 Gametogénese. Teoria cromossômica da herança

As características de um novo indivíduo são determinadas por genes específicos dos cromossomas herdados do pai e da mãe. Os seres humanos têm aproximadamente 100.000 genes em 46 cromossomas. Os genes de um mesmo cromossoma tendem a ser herdados conjuntamente e, por esse motivo, são conhecidos como genes vinculativos. Nas células somáticas, os cromossomas surgem como 23 pares homólogos que formam o número diplóide de 46. Há 22 pares de cromossomas semelhantes (autossomas) e um par de cromossomas sexuais. Quando o par de cromossomas é XX, o indivíduo é geneticamente feminino; quando o par é XY, o indivíduo é geneticamente masculino. Um cromossoma de cada par provém do gâmeta materno, o ovócito, e do gâmeta paterno, o espermatozóide. Cada gâmeta contém um número haploide de 23 cromossomas e a união dos gâmetas na fertilização restaura o número diploide ⁽¹⁵⁾.

1.4.2 Defeitos congênitos e abortos espontâneos

1.4.2.1 Fatores cromossômicos e genéticos

As anormalidades cromossômicas, numéricas ou estruturais, são causas importantes de defeitos congênitos e de abortos espontâneos. Metade dos fetos abortam espontaneamente, e, destes, 50% têm grandes anomalias cromossômicas. Aproximadamente dois terços dos fetos têm um grande defeito cromossômico. As anormalidades cromossômicas mais comuns nos abortos são a 45,X (síndrome de Turner), a triploidia e a trissomia 16. As anomalias cromossômicas são responsáveis por 7% dos grandes defeitos congênitos, e as mutações dos genes por 8% adicionais.

1.4.2.2 Anormalidades numéricas

As alterações cromossômicas podem ser numéricas ou estruturais. As alterações numéricas referem-se à variação do número diploide ($2n=46$). A ausência de um cromossoma ou a presença de um cromossoma extra é denominado de aneuploidia (exemplos: síndrome de Turner (45,X) e de Dawn (47,XX ou XY,+21). As células somáticas humanas normais contêm 46 cromossomas; o gameta normal contém 23. As células somáticas normais são diploides ($2n$) e os gametas normais são haploides (n). Na meiose, por vezes não ocorre a separação (não-disjunção), e os dois membros do par dirigem-se para uma célula. Em consequência da não-disjunção dos cromossomas, uma célula recebe 24 cromossomas e a outra recebe 22 em vez de 23. Quando, durante a fertilização, um gameta com 23 cromossomas se funde com um gameta com 24 ou 22, o resultado é um indivíduo ou com 47 cromossomas (trissomia) ou com 45 cromossomas (monossomia). A não-disjunção pode envolver os autossomas ou os cromossomas sexuais. Nas mulheres, a incidência de anormalidades cromossômica, incluindo a não-disjunção, aumenta com a idade, especialmente acima dos 35 anos. Por vezes os cromossomas rompem-se e partes de um cromossoma unem-se a outro (translocações) (1).

1.4.2.3 Alterações estruturais

As alterações estruturais resultam de quebras seguidas de rearranjos anormais (deleções, duplicações, cromossomas em anel, isocromossomas, inversões e translocações). Podem ser divididas em equilibradas (se não há alteração do material genético) ou não equilibradas (com perda ou ganho de informações).

Um indivíduo com alterações estruturais equilibradas não apresenta alterações fenotípicas mas tem risco aumentado de fetos com cromossomopatia. A maioria das alterações numéricas (trissomias livres) não são hereditárias, tendo por isso baixo risco de recorrência ao passo que as alterações estruturais podem ser hereditárias. As anomalias cromossômicas estruturais que envolvem um ou mais cromossomas resultam, geralmente, do rompimento de cromossomas. Esses rompimentos são causados por fatores ambientais como vírus, radiação e drogas. Em

alguns casos, o pedaço que rompeu de um cromossoma perde-se, e a criança, possuindo uma deleção parcial de um cromossoma, é anormal (exemplo: síndrome de miar do gato) ⁽¹⁵⁾.

1.4.5.4 Mutações génicas

Muitas malformações congénitas em seres humanos são hereditárias e algumas mostram um padrão de hereditariedade mendeliana. Alguns defeitos congénitos são diretamente atribuíveis a uma mudança de estrutura ou da função de um único gene (mutação de gene único), sendo responsável por aproximadamente 8% de todas as malformações humanas. Com exceção dos cromossomas X e Y no sexo masculino, os genes existem aos pares (ou alelos), e são doses de cada determinante genético, um da mãe e um do pai.

Quando um gene mutante produz uma anormalidade numa única dose a despeito da presença de um alelo normal, constitui uma mutação dominante.

Quando ambos os alelos são anormais (dose dupla) ou quando a mutação está associada ao X no homem, constitui uma mutação recessiva.

Além de causarem malformações congénitas, as mutações ter como consequência erros inatos do metabolismo (fenilcetonúria, hemocistinúria e galactosémia).

1.4.5.5 Teratogénese

A maior parte dos principais órgãos e sistemas de órgãos formam-se da terceira à oitava semana, sendo um período crítico para o desenvolvimento normal (período da organogénese), altamente sensível à agressão teratogénica. Nesse período é induzida a maioria dos defeitos congénitos estruturais anatómicos. Nesse estágio, o álcool em altas doses, mata células da linha média anterior do disco germinativo, causando uma deficiência da linha média nas estruturas craniofaciais e resultando em holoprosencefalia (criança pequena, dois ventrículos laterais fundidos e olhos muito próximos: hipotelorismo).

1.4.5.6 Defeitos congénitos

Defeitos congénitos, malformações congénitas e anomalias congénitas são sinónimos. Descrevem perturbações estruturais, comportamentais, funcionais e metabólicas presentes no nascimento, sendo estudada pela teratologia (ciência que estuda os monstros; do grego teratos: monstro).

Anomalias estruturais importantes afetam 2 a 3% dos bebés nados vivos, e mais 2 a 3% são reconhecidos em crianças com idade superior a 5 anos (total 4 a 6%).

Os defeitos congénitos constituem a principal causa de mortalidade infantil, respondendo por aproximadamente 21% dos óbitos de crianças. São a quinta principal causa de perda de vida potencial antes dos 65 anos e uma importante contribuição para deficiências. As causas dos defeitos congénitos nas pessoas afetadas é de:

- ✓ desconhecida em 40 a 60%,
- ✓ 15% por fatores genéticos, como anormalidades cromossómicas e genes mutantes,

- ✓ 10% por fatores ambientais,
- ✓ 20 a 25% por combinação de fatores genéticos e influências ambientais (herança multifatorial)
- ✓ 0,5 a 1% por gravidez múltipla.

Nem todas as síndromes dismórficas são de origem génica ou cromossómica. Os fatores ambientais teratogénicos também originam estes síndromas, como por exemplo, infeção transplacentária, diabetes mellitus, alcoolismo, fenilcetonúria materna, deficiência em ácido fólico na gestante ou o uso materno de medicamentos ou drogas ilícitas durante gestação ⁽¹⁵⁾.

1.4.5.7 Suscetibilidade

O fator fundamental na susceptibilidade do feto é a idade gestacional, que é geralmente dividida em:

1. Blastogénese (até 17 dias após a fertilização): caracterizado por um amontoado de células, estrutura não identificadas, sendo um período altamente sensível à agressão teratogénica. Pode ser perturbada por fatores genéticos e teratogénicos. O efeito tóxico nesta fase tem um efeito *tudo ou nada*, isto é, ou a gestação é interrompida ou prossegue sem problemas.
2. Período embrionário ou embriogénese (de 18 a 56 dias ou 3º mês de gestação): período em que se dá origem a tecidos e órgãos específicos (organogénese) do nosso organismo. É um período crítico para o desenvolvimento normal. A susceptibilidade a malformações é máxima (período teratogénico clássico). Neste período são induzidos a maioria dos defeitos congénitos estruturais anatómicos induzidos por fatores genéticos e ambientais.
3. Período fetal ou fetogénese (do 3º mês ao nascimento): caracterizado pelo amadurecimento dos órgãos formados na embriogénese e crescimento do corpo. O risco de malformações é baixo. Poucos defeitos congénitos estruturais são induzidos durante este período e podem ocorrer deformações e interrupções, alterações orgânicas funcionais, comportamentais, sociais e intelectuais, induzidas por doenças maternas e infeções.

Como referido anteriormente, as anomalias congénitas podem ter a sua origem genética, infecciosa ou ambiental, mas, na maioria dos casos é difícil identificar a causa. Contudo, é possível prevenir algumas anomalias congénitas com medidas fundamentais como a vacinação, a ingestão suficiente de ácido fólico e iodo, o enriquecimento da alimentação básica e administração de complementos, e o acesso a cuidados pré-natais adequados ⁽¹⁶⁾.

1.5 Fatores de risco

1.5.1 Fatores genéticos

As malformações de causa genética compreendem as malformações causadas por genes anormais ou cromossomas defeituosos. O embrião começa a ser gerado com anomalia, estando a causa da mesma, no óvulo, no espermatozoide ou ambos. São anomalias congénitas que se repetem nas famílias, obedecendo às leis da hereditariedade mendeliana, com probabilidade de afetar outros membros na família. Por exemplo, as malformações com o mecanismo de herança autossómico recessivo, repetem-se com frequência de aproximadamente um terço. Porém, quando a anomalia tem herança autossómica dominante, metade dos irmãos (50%) pode ser afetada.

A consanguinidade (matrimónios entre primos do 1º grau), aumenta a prevalência de anomalias congénitas raras e multiplica o risco de morte neonatal e infantil, assim como, a incapacidade intelectual e outras anomalias congénitas. Os fatores genéticos são hereditários e podem repetir-se na família. Algumas comunidades (finlandeses) têm uma maior prevalência de mutações genéticas raras que condicionam um maior risco de anomalias congénitas ^(2-3, 15).

1.5.2 Fatores ambientais

Até o começo da década de 1940, presumia-se que os defeitos congénitos eram causados primariamente por fatores hereditários. Com a descoberta, feita por Gregg, de que a rubéola contraída pela mãe durante a gravidez causava anormalidade no embrião, tornou-se evidente que as malformações congénitas do ser humano também podiam ser provocadas por fatores ambientais. Em 1961, observações feitas por Lenz, relacionaram defeitos/desaparecimento dos membros à talidomida e tornaram evidente que as drogas/fármacos também podem atravessar a barreira placentária e gerar defeitos congénitos.

Nas malformações de causa ambiental não existem alterações nos genes ou dos cromossomas. Óvulo e espermatozoides são normais e a geração da criança começa normalmente. Porém, nalgum momento do desenvolvimento intrauterino, geralmente nos três primeiros meses de gravidez, a criança em formação é atingida por efeitos maléficos de agentes ambientais. Esses agentes, chamados teratogénicos (que causam malformações congénitas) são capazes de atingir a criança em formação, alterando a sequência normal do desenvolvimento ^(2-3, 5, 15).

1.5.3 Agentes infecciosos

Os agentes infecciosos que podem causar defeitos congénitos incluem vários vírus (como por exemplo rubéola, citomegalovírus, herpes, VIH), protozoários (toxoplasma) ou bactérias (*Treponema pallidum*).

A vírus da rubéola costumava ser um problema de saúde pública importante, causando cardiopatias e cegueira. A capacidade de dosear os títulos de anticorpos séricos e o

desenvolvimento da vacina, reduziram significativamente a incidência dos seus defeitos congênitos. Atualmente 85% das mulheres são imunes. Citomegalovirus produz atraso mental. O herpes vírus, a varicela (20%) e o VIH podem causar defeitos congênitos (microcefalia). *Toxoplasma gondii*, responsável pela toxoplasmose e a hidrocefalia, é transmitida pela carne malcozinhada, sendo o reservatório geralmente os animais domésticos (gatos) que sendo portadores contaminam o solo com as suas fezes que contaminam o solo. As calcificações cerebrais são características da infecção fetal. *Treponema pallidum* (responsável pela sífilis), também pode causar defeitos congênitos ^(2-3, 15).

1.5.4 Radiações

A radiação ionizante mata rapidamente as células em proliferação e é um poderoso teratogénico, produzindo qualquer tipo de defeito congénito, dependente da dose recebida e do estágio do desenvolvimento do feto aquando da exposição.

A radiação das explosões nucleares também é teratogénica (exemplos: bombas atómicas lançadas sobre Hiroxima e Nagasaki).

A radiação também é mutagénica, produzindo alterações genéticas das células germinativas e malformações subsequentes ^(2,3, 15).

1.5.5 Agentes químicos

A talidomida, pílula antiemética e sedativo, causa amelia e focomelia (ausência parcial ou total dos membros). Os anticonvulsivantes, como a difenil-hidantoína (fenitoína), assim como, o ácido valpróico (que causa defeitos do tubo neural) e a trimetadiona (causadora do síndrome da trimetadiona e da hidantoína fetal) causam dismorfismos com anomalias craniofaciais. Os agentes antipsicóticos, como a fenotiazina e o lítio são suspeitos de produzirem malformações congénitas. Os ansiolíticos (tranquilizantes) meprobamato, clordiazepóxido e diazepam, aumentam até quatro vezes, a incidência da fenda labial (com ou sem fenda palatina) nos filhos de mães que os tomam durante a gravidez.

O anticoagulante varfarina é teratogénico (ao contrário da heparina). Os anti-hipertensivos e os inibidores da enzima de conversão da angiotensina, causam atraso de crescimento, disfunção renal, morte fetal e oligo-hidrâmnio. A cocaína está associada à ocorrência de vários defeitos congénitos pela sua ação vasoconstritora que causa hipóxia. Um análogo a vitamina A, a isotretinoína (ácido 13-cis-retinóico) causa um padrão característico de malformações conhecido como embriopatia da isotretinoína ou embriopatia da vitamina A, fármaco prescrito para o tratamento da acne quística ou dermatoses crónicas e na redução de rugas.

O consumo materno de álcool está associado a defeitos congénitos (síndrome de alcoolismo fetal), caracterizado por deficiência de crescimento e atraso mental, defeitos cardiovasculares e dos membros. O sistema nervoso central é muito sensível ao álcool. Também o consumo de cigarros está associado a distúrbios de comportamento ⁽¹⁵⁾.

1.5.6 Doenças maternas

1. Diabetes: causa elevada incidência de nados mortos, mortes neonatais, bebês anormalmente grandes (macro-fetos) e malformações congénitas (disgenesia caudal ou sirenoméia). Os agentes hipoglicemiantes orais (sulfonilureias e biguanidas) são teratogénicos. As mães com fenilcetonúria (deficiência da enzima fenilalanina-hidroxilase) podem causar atraso mental, microcefalia e defeitos cardíacos ⁽¹⁵⁾.
2. Hipertensão arterial e hipotireoidismo têm uma associação com as malformações ⁽¹⁵⁾.
3. Deficiência nutricional da mãe em iodo pode causar cretinismo endémico. Também a carência em ácido fólico, aumenta o risco da criança nascer com defeito do tubo neural. O aporte excessivo de vitamina A pode afetar o desenvolvimento normal do embrião e do feto ⁽¹⁵⁾.
4. Metais pesados: o mercúrio orgânico (fungicidas contendo mercúrio) e o chumbo estão associados a sintomas neurológicos (atraso mental) e abortos ⁽¹⁵⁾.
5. Idade paterna avançada: constitui um risco aumentado de defeito do tubo neural, dos membros e da síndrome de Dawn. A exposição paterna (ocupacional) pela transferência de agentes através do líquido seminal, e outros mecanismos de toxicidade, nomeadamente, mutações de células germinativas e *imprinting* genómico (mistura relativa de genes maternos e paternos) podem ser causas de defeitos congénitos.
6. Idade materna avançada (superior a 35 anos): também aumenta o risco de algumas alterações cromossómicas (por exemplo, síndrome de Down), embora o risco de determinadas anomalias congénitas do feto aumente em mães jovens. O planeamento familiar leva a uma redução, particularmente em mulheres grávidas com idade acima dos 35 anos, do maior número de crianças nascidas com síndrome de Down ⁽¹⁵⁾.

1.5.7 Fator socioeconómico e demográfico

O **baixo rendimento** pode ser um fator determinante mas indireto de malformações congénitas, devido a carência nutricional (exemplo: iodo), exposição a fatores que aumentam a incidência de desenvolvimento pré-natal anormal ou à fraca vigilância pré-natal.

A prevalência de algumas malformações congénitas variam entre grupos raciais: na raça negra, a polidactilia pós-axial, e na raça branca, as cardiopatias congénitas, anencefalia e a espinha bífida, são as mais frequentes ⁽¹⁵⁾.

1.6 Conhecimentos científicos sobre as malformações

Na fertilização a fusão de ovócito (gâmeta feminino) e espermatozoides (gâmeta masculino) formam o zigoto e assim começa a formação do novo ser. As células germinativas passam pela gametogênese que inclui a meiose para reduzir o número de cromossomas e pela citodiferenciação, para completar a sua maturação. As características de um novo indivíduo são determinadas por genes específicos dos cromossomas herdados do pai e da mãe ⁽¹⁵⁾.

A célula resultante da fusão contém toda a informação genética necessária para gerar a criança. Nos genes aí presentes, as moléculas de ADN estão codificadas, cabendo à célula executar o programa e gerar a criança, trabalho dura 9 meses (gestação normal de termo) e de cuja perfeição depende, não só as informações genéticas, mas também, a inexistência de fatores extragenéticos que possam perturbar o perfeito cumprimento do programa. O nascimento de uma criança normal só é possível se a informação genética for perfeita (sem genes ou cromossomas anormais), e durante o processo de execução, nenhum fator estranho altere o curso normal de formação da criança. A criança pode ser malformada porque a sua programação genética foi imperfeita ou porque o trabalho de formação foi alterado por fatores ambientais, ou ainda, pela inexistência de ambos ⁽⁵⁾. Os defeitos congénitos podem ocorrer em qualquer parte do corpo e a maioria tem origem no 1º trimestre de gestação ⁽¹⁷⁾, durante a morfogénese embrionária, antes da décima segunda semana de gestação. Podem ter maiores (com repercussões na função e na estética do indivíduo) ou menores (não compromete a função nem a estética do indivíduo), e são detetados em 13% dos recém-nascidos (dependendo muito do observador).

1.7 Mecanismos fisiopatológicos

1.7.1. As malformações

Ocorrem durante a formação das estruturas, ou seja, um defeito morfológico durante a organogénese. É um processo de desenvolvimento intrínseco anormal desde o início. Podem ter como consequência a ausência completa ou parcial de uma estrutura ou em alterações da sua configuração normal (exemplo: defeito tubo neural, fenda palatina, amélia/focomélia, malformação de Chiari ou ausência do cérebro na base do crânio). As malformações são causadas por fatores ambientais e/ou genéticos de forma independente ou combinada.

A maioria das malformações tem origem durante o período entre a terceira e a oitava semana de gestação ⁽²⁾.

1.7.2. As perturbações ou ruturas

Resultam em alterações morfológicas estruturais de um órgão ou de uma região mais extensa já formadas; as perturbações são causadas por processos destrutivos extrínsecos (acidentes vasculares que levam a atresias intestinais e defeitos produzidos por faixas amnióticas (infeções). Ocasionalmente, a rutura na âmnios resulta em bandas amnióticas que podem envolver alguma parte do feto, particularmente os membros e os dedos.

As possíveis consequências são amputações, constrições anulares, deformações craniofaciais. Defeitos produzidos por faixas amnióticas secundárias a infeções (síndrome de bridas ou bandas amniótica) ou a agressões tóxicas que atacam o feto, onde, as membranas fetais (ou ambas) causam constrição de estruturas fetais (como um tecido cicatricial).

O líquido amniótico - hidrâmnios ou polidrâmnio (1500-2000ml) e oligohrâmnio (menos de 400ml) - estão associadas a um aumento na incidência de defeitos congênitos. As causas primárias de hidrâmnios incluem:

- ✓ causas idiopáticas (35%),
- ✓ diabetes materna (25%),
- ✓ malformações congênitas incluindo distúrbios do sistema nervoso central (anencefalia), e
- ✓ defeitos gastrointestinais (atresias esofágica) que impedem o embrião de engolir o líquido.

O oligoidrâmnio é uma ocorrência rara que pode resultar em agenesia renal. O pé torto congênito e a hipoplasia do pulmão podem ser causados por oligoidrâmnio resultante da rutura do âmnios ⁽²⁾.

1.7.3 As Deformações

Causadas por forças mecânicas que moldam uma parte do feto por um período prolongado, ou por defeitos inerentes ao próprio feto, ocorrem no último trimestre da gestação.

A causa pode ser endógena, exógena ou mista.

Causas exógenas: mecânicas, compressão extrínseca em todos casos que cursam com oligoamnios, gravidez múltipla, pequeno tamanho ou deformidade uterina (exemplo: pé boto congênito, luxação congênita do quadril, micrognátia: tamanho pequeno da mandíbula).

Muitas vezes as deformações envolvem o sistema músculo-esquelético e podem ser revertidas após o nascimento ⁽²⁾.

1.7.4 Displasia

É uma organização anormal das células dos tecidos e tem como consequência a alteração da forma do órgão. Afeta o processo de histogênese, é um transtorno hereditário do tecido conjuntivo que afeta anatomicamente vários órgãos. (ex: Rim poliquístico e hemangioma cavernoso, síndrome de *Ehlers Danlos* = um grupo heterogêneo de doenças hereditárias do tecido conjuntivo ⁽²⁾).

1.7.5 Uma Síndrome

É um grupo de anomalias que ocorrem juntas e que possuem uma causa específica comum.

Indica que um diagnóstico foi feito e que o risco de recorrência é conhecido ⁽²⁾.

1.7.6 A Associação

É o aparecimento não causal de duas ou mais anomalias, que ocorrem juntas com mais frequência.

A identificação de 1 ou mais dos componentes promove a busca de outro grupo.

1.8 Classificação

Em relação à significância clínica, as malformações congênitas podem ser consideradas de “maior” ou “menor” importância, com base na gravidade dos achados anormais.

Podem também ser classificadas como:

- ✓ Isoladas: quando o recém-nascido apresenta somente uma malformação, envolvendo sistemas corporais isolados, o que indica que ocorreu um defeito isolado e que no resto do corpo o desenvolvimento é normal, ou
- ✓ Associadas: quando coexistem múltiplas malformações, ou seja, ocorrem simultaneamente na mesma pessoa, com implicações diferentes, tanto em etiologia, como no prognóstico.

Por regra, as maiores podem associar-se a 2 anomalias menores envolvendo muitos órgãos ou associadas ⁽²⁾.

As malformações de “maior significância” são as que resultam em grandes defeitos anatómicos, funcionais ou estéticos, podendo, muitas vezes, levar à morte (exemplo: anencefalia, fenda labial ou palatina, hidrocefalia, cardiopatia, espinha bífida).

As malformações de “menor significância”, geralmente não apresentam complicações cirúrgicas ou médicas, tendo apenas significado estético. Podem ser únicas ou múltiplas e associar-se a malformações maiores (exemplos: Nevus pigmentares, prega simiesca, polidactilia, clinodactilia do quinto dedo, estão presentes em famílias com herança autossômica dominante).

A Classificação Estatística de Doenças e Problemas Relacionadas à Saúde (CID 10) é usada na área médica e classifica ou agrupa as malformações de acordo com o sistema fisiológico ou órgão acometido (Capítulo XVII) ⁽¹⁸⁾.

O diagnóstico da malformação, ruptura ou perturbações e da deformação, é feito pela avaliação fenotípica, sendo de herança multifatorial e com risco de recorrência em irmãos baixo.

Doentes com malformações múltiplas exigem uma história clínica detalhada que inclui um exame físico cuidadoso quanto ao período gestacional, para identificar os fatores de risco. As malformações múltiplas decorrem de:

- ✓ cromossomopatias (6,1%),
- ✓ mutações genéticas que obedecem a padrões de herança mendeliana - genes dominantes ou recessivos (7,5%),
- ✓ origem ambiental (6,5%), ou
- ✓ origem multifatorial (20%).

É elevada a percentagem (60%) de malformações congênitas de etiologia desconhecida ⁽¹⁾.

1.9 Aspectos gerais da epidemiologia de infecções congénitas e perinatais

A incidência de infecções congénitas varia consoante as diferentes populações.

O risco e a incidência de infecções congénitas e perinatais, variam com as práticas sexuais das diferentes populações, e dependem de vários elementos que interferem na saúde materna, nomeadamente, as infecções sexuais (sífilis, hepatite B, infecção pelos vírus VIH, CMV e herpes simples, toxoplasmose, outras infecções bacterianas...) e uso de drogas. O nível socioeconómico e as condições da habitação e saneamento, também facilitam a disseminação de infecções.

O estado de imunização natural e/ou ativa da população em geral e, particularmente, das mulheres em idade fértil, interferem nas taxas de infecções congénitas como a rubéola. Os hábitos higiénico-alimentares influenciam a incidência de infecção por *Toxoplasma gondii*. A atividade profissional materna pode facilitar a sua exposição a crianças infetadas pelo vírus da rubéola, pelo parvovírus B19 (eritema infeccioso) ou o vírus herpes ⁽¹⁹⁾.

As doenças infectocontagiosas (imunopreveníveis), por transmissão materno-infantil (intrauterinas ou adquiridas durante o parto) são importantes causas de mortalidade fetal e neonatal. Contribuem de forma significativa para a morbilidade na infância. A toxoplasmose e a rubéola, são infecções que fazem parte do grupo TORCH (acrónimo médico que designa um grupo de infecções perinatais de etiologia parasitária, viral e bacteriana que apresentam semelhanças clínicas) ⁽²⁰⁾.

1.9.1 Formas de infeção neonatal

Existem diversas formas pelas quais o agente etiológico atinge o feto ⁽²⁰⁾:

1. Via hematogena: microrganismo invade a corrente sanguínea materna, atravessa a placenta e através do sangue do cordão umbilical, chega ao feto. A migração transplacentária durante a parasitemia materna, tem como consequência a infeção aguda durante a gravidez. No caso da toxoplasmose, a partir de quistos de toxoplasma acantonados no endométrio (infeção latente) a contaminação dá-se por via transplacentária ou transamniótica.
2. Via do canal do parto: microrganismo infecta o trato genital da mãe e durante o parto o recém-nascido é infetado.
3. Via ascendente: microrganismo infecta o trato genital materno e ascende até a cavidade intrauterina provocando corioamnionitis e rotura prematura de membranas, infetando o feto.

1.9.2 Patogenia

O que determina se o feto será acometido e terá consequências são, essencialmente:

- ✓ o estado imunitário materno,
- ✓ as características do agente,
- ✓ a defesa placentária, e
- ✓ a idade gestacional em que se adquire a infecção materna.

Quanto mais tardia a gestação, mais a placenta é permeável à passagem de agentes microbianos. De início, a placenta é mais eficientemente protetora. Após as 20-25 semanas de gestação, o feto já é capaz de produzir uma resposta imunológica específica contra o agente infeccioso, a que acresce, a imunidade passiva humoral representada pela IgG materna, cuja concentração se eleva progressivamente na segunda metade da gestação. E consequência, a infecção fetal na primeira metade da gestação é menos frequente, mas, quando ocorre, a probabilidade de infecção sintomática e de morte é maior. Quanto mais próximo o fim da gravidez, maior a probabilidade da infecção ser aparente ou latente (apesar de ser mais frequente o acometimento fetal).

As infecções fetais podem resultar em ⁽¹⁹⁾:

- ✓ reabsorção do embrião,
- ✓ aborto,
- ✓ anomalias de desenvolvimento (malformações congénitas),
- ✓ prematuridade,
- ✓ doença aguda aparente ao nascer (ou logo após),
- ✓ infecção assintomática no período neonatal persistente ou não, e
- ✓ desenvolvimento de sequelas tardias.

A infecção materna (toxoplasmose e rubéola) pode levar a diversas expressões clínicas no embrião e feto, cuja severidade de apresentação do quadro clínico, depende do contacto prévio e do estado imunológico do hospedeiro, em que a primo-infecção é mais grave do que a reinfeção ou reativação de uma infecção. A precocidade da infecção com relação à idade gestacional determina um quadro clínico mais severo.

A prevalência da infecção viral durante a gravidez contribui para a inflamação intra-amniótica associada ao nascimento prematuro. A corioamnionitis é a infiltração neutrófila das membranas fetais (chorioamnion), geralmente associada a infecção bacteriana e neutrófila da placenta, por invasão do cordão umbilical (funisitis), resultante da invasão bacteriana do trato genital inferior para o útero.

A cascata inflamatória continua a ser o mecanismo central do nascimento prematuro e a lesão fetal é desencadeada por infecção bacteriana (bridas amnióticas).

As citocinas pró-inflamatórias (IL-1B, IL-6, IL-8, TNF-alfa, CXCLB e CXCL10), pequenas proteínas imunológicas, desencadeiam um papel central na patogénese da infecção associada à prematuridade e aos produtos bacterianos nocivos, que estimulam a produção de citocinas nos diferentes tecidos da placenta, incluindo no chorioamnion, decídua e células

trofoblásticas. As citocinas também estimulam a produção de prostaglandinas noutros tecidos placentários (células amnióticas epiteliais e decídua) ⁽²¹⁾.

1.10 Aspectos gerais do diagnóstico das infeções congénitas e perinatais

Na maioria das vezes, a mãe não apresenta história evidente de infeção na gravidez. Contudo, os achados clínicos e/ou laboratoriais podem orientar a suspeita de infeção congénita ou perinatal sintomática. O diagnóstico laboratorial de infeção na mãe e no recém-nascido, baseia-se em reações serológicas. A interpretação desses testes requer o entendimento da cinética da resposta imunológica humoral específica para diferentes agentes etiológicos na mãe, no feto e no recém-nascido, assim como da passagem transplacentária de anticorpos da mãe para o feto ⁽¹⁹⁾.

1.11 Infeções do grupo TORCHS

1.11.1 Toxoplasmose congénita

A toxoplasmose congénita tem como fatores de risco na história materna:

- ✓ o contacto com locais contaminados com fezes de gatos,
- ✓ a ingestão de leite não pasteurizado,
- ✓ a ingestão de carne mal cozida e ovos crus.

A infeção é transmitida ao embrião via transplacentária ⁽²²⁾. É uma doença infecciosa que resulta da transferência transplacentária de *Toxoplasma gondii* para o feto, decorrente da infeção primária durante a gravidez ou por re-agudização da infeção prévia em mães imunodeprimidas.

A maioria dos recém-nascidos (70%) infetados durante a gravidez não apresentam sintomas ao nascimento e 30% não apresentam evidências serológicas de infeção congénita ⁽²³⁾. Neste contexto, a triagem serológica no pré-natal e a vigilância epidemiológica, são essenciais para reduzir o risco de toxoplasmose congénita. É importante determinar se a infeção ocorreu durante a gravidez. Quando isto acontece, o feto é atingido e pode desenvolver malformações neonatais e complicações oculares. As consequências da infeção materno-fetal (congénita), dependem do grau de exposição do feto aos parasitas, da virulência da estirpe infetante e do período gestacional em que ocorrer.

Quadro clínico

A infeção intrauterina pode ser assintomática ou letal. Se infeção proliferar no 2º semestre da gravidez a clínica pode resumir-se à prematuridade, convulsões (encefalite) e/ou calcificações cerebrais. Se a infeção proliferar no 3º trimestre surge pneumonia, miocardite ou hepatite, icterícia e anemia, hepatomegália, plaquetopénia, coriorretinite e baixo peso.

A **Triada de Sabin** inclui microcefalia ou Hidrocefalia, associada a coriorretinite, atraso mental e calcificações intracranianas (quadro clínico clássico).

1.11.2 Síndrome de Rubéola Congênita

Doença resultante da infecção pelo vírus da rubéola durante a gravidez. Quando a infecção ocorre precocemente na gravidez, podem resultar consequências graves, nomeadamente, aborto espontâneo, nado-morto, e uma constelação de graves defeitos à nascença em bebês.

O risco de infecção congênita e de defeitos é maior durante as primeiras 12 semanas de gestação e diminuindo posteriormente, com defeitos raros após a 20ª semana de gestação. Os defeitos congénitos comuns de SRC incluem catarata, doença cardíaca congénita, deficiência auditiva, e atraso no desenvolvimento.

Crianças com SRC apresentam-se geralmente com mais do que um sinal ou sintoma compatível com a SRC, mas, podem apresentar-se com um único defeito sendo a deficiência auditiva o mais comum ⁽²⁴⁾.

1.12 Prevenção dos defeitos congénitos

Muitos defeitos congénitos podem ser evitados com medidas de prevenção primária e de saúde pública, nomeadamente (3, 15):

- 1- Melhorando a nutrição das mulheres em idade reprodutiva
 - a. garantindo o aporte suficiente de vitaminas e minerais, em especial, ácido fólico (reduz a incidência de defeitos do tubo neural - espinha bífida e anencefalia), iodo (previne atraso mental e deformidade óssea).
- 2- Controlando a diabetes pré-concepcional e gestacional (peso, dieta e administração de insulina quando necessário) e as mulheres com fenilcetonúria antes da gravidez.
- 3- Restringindo bebidas alcoólicas e drogas durante a gravidez.
- 4- Evitando a exposição ambiental durante a gestação a substâncias tóxicas como metais pesados e pesticidas.
- 5- Indicando com cautela os retinóides ou o seu uso tópico para acne comum em jovens sexualmente ativos.
- 6- Garantindo que, durante a gravidez, a exposição aos medicamentos e radiações por razões médicas (diagnóstico por imagem) esteja justificada pela avaliação dos riscos/benefícios para a saúde.

- 7- Melhorando a cobertura vacinal contra a rubéola em meninas e mulheres adultas. A rubéola é prevenível mediante a vacinação na infância ou um mês antes da gravidez em mulheres não vacinadas que contraíram a doença na infância.
- 8- Aumentando e fortalecendo a formação dos profissionais de saúde e de outros interessados na prevenção das anomalias congénitas.

1.13 Diagnóstico

É fundamental a abordagem multidisciplinar no contexto da saúde reprodutiva baseada:

- ✓ na prestação de cuidados de saúde nos períodos preconceivos e peri-conceivos,
- ✓ no aconselhamento e testes genéticos, que podem ser realizados em três períodos.

No período preconceivo, os exames servem para identificar os indivíduos em risco para determinados transtornos e que os podem transmitir aos seus filhos (com base nos antecedentes familiares e na identificação do estado de portador). Este período é determinante, principalmente em países onde o casamento consanguíneo é frequente.

No período peri-conceivo, os resultados dos exames servem para determinar a conduta mais adequada em função do risco associado a determinadas características, tais como, idade precoce ou avançada, consumo de álcool, tabaco ou outros medicamentos psicoativos. O exame ecográfico permite detetar a síndrome de Dawn durante o primeiro trimestre e as anomalias fetais graves no segundo trimestre. A amniocentese pode ajudar a detetar os defeitos do tubo neural e as anomalias cromossómicas durante o 1º e 2º trimestre.

No período neonatal, além do exame físico, realizam-se exames que podem detetar transtornos hematológicos, metabólicos e hormonais. Os exames para detetar malformações congénitas, facilitam a programação de tratamentos capazes de salvar vidas e prevenir a evolução para a incapacidade física, intelectual, visual ou auditivas. As RN devem ser rastreadas para deteção de anomalias tiroideas e suprarrenais, antes de abandonarem a maternidade ⁽³⁾.

1.14 Indicação para a investigação genética

Devem ser submetidos à investigação genética todos indivíduos com anomalias congénitas, transtornos hereditários, transtornos bioquímicos, anomalias cromossómicas, abortos múltiplos, infertilidade, e que tenham procurado conselho genéticos pré-matrimonial, conselho genético pré-concepcional e consanguinidade ⁽¹⁷⁾.

Em 2010, a Assembleia Mundial da Saúde ⁽³⁾ adotou uma resolução sobre os defeitos no nascimento, em que solicita a todos os Estados Membros que incentivem a prevenção primária e a saúde das crianças com malformações congénitas com base no tratamento e cuidados, uma vez que muitas anomalias congénitas estruturais podem ser corrigidos cirurgicamente e às crianças com problemas funcionais como a talassemia (transtorno hematológico hereditário

recessivo), a drepanocitose e o hipotireoidismo congénito (função tiroídiana reduzida), pode ser administrado tratamento precoce.

Assim, a OMS, apresentou à Assembleia da Saúde uma resolução sobre as anomalias congénitas na qual descreve as componentes básicas para a criação de programas nacionais de vigilância, prevenção e cuidados, das anomalias antes e depois do nascimento e tendo como prioridade, o fortalecimento dos referidos programas.

A OMS colabora também com o Centro Nacional de Defeitos Congénitos e a Incapacidade de Desenvolvimento dos Centros de Controlo e Prevenção das Doenças dos Estados Unidos da América (CDC) e outras instituições associadas ⁽³⁾, para:

- ✓ a implementação de uma política mundial de enriquecimento dos alimentos com ácido fólico;
- ✓ proporcionar conhecimentos técnicos necessários para a vigilância dos defeitos do tubo neural; e
- ✓ melhorar a capacidade laboratorial na deteção dos riscos de anomalias congénitas preveníveis com folatos.

As malformações congénitas são anomalias estruturais ou funcionais com origem no período que antecede o nascimento, mesmo que se manifestem mais tarde. Cada malformação congénita apresenta características próprias, gravidade e patologias associadas, e algumas, geram alterações que se perpetuam por toda a vida, causando impacto na saúde do indivíduo, da família e da sociedade, necessitando tratamento contínuo e custos financeiros elevados.

É importante conhecer, analisar a distribuição, a frequência e os fatores que determinam o aparecimento de tais fenómenos, já que mais não seja, porque alguns são preveníveis e necessitam que se identifiquem os grupos de risco, assim como, as ações envolvidas diretamente na prevenção. O reconhecimento precoce, influencia o tratamento médico, ajuda a prever o prognóstico, e permite o aconselhamento genético, incluindo a estimativa do risco genético na família e sempre que possível o diagnóstico pré-natal.

Dada a relevância do tema no sistema de saúde pública e o seu impacto social é importante pesquisar o perfil epidemiológico das malformações congénitas em Angola. Assim, foi realizado um estudo dos casos de malformações congénitas visíveis, no Hospital Gral Especializado Augusto Ngangula, com o objetivo de:

- ✓ contribuir para o desenvolvimento de ações direcionadas à prevenção e controlo das malformações congénitas,
- ✓ fornecer indicadores que possam servir de base ao planeamento de ações de saúde e implementação de políticas públicas,
- ✓ ajudar a implementar infraestruturas com serviços capacitados na perspetiva de prevenção, deteção e cuidados.

2. Objetivos

As malformações congénitas são anomalias estruturais ou funcionais com origem no período que antecede o nascimento, mesmo que se manifestem mais tarde. Cada malformação congénita apresenta características próprias, gravidade e patologias associadas, e algumas, geram alterações que se perpetuam por toda a vida, causando impacto na saúde do indivíduo, da família e da sociedade, necessitando tratamento contínuo e custos financeiros elevados.

É importante conhecer, analisar a distribuição, a frequência e os fatores que determinam o aparecimento de tais fenómenos, já que mais não seja, porque alguns são preveníveis e necessitam que se identifiquem os grupos de risco, assim como, as ações envolvidas diretamente na prevenção. O reconhecimento precoce, influencia o tratamento médico, ajuda a prever o prognóstico, e permite o aconselhamento genético, incluindo a estimativa do risco genético na família e sempre que possível o diagnóstico pré-natal.

Dada a relevância do tema no sistema de saúde pública e o seu impacto social é importante pesquisar o perfil epidemiológico das malformações congénitas em Angola. Assim, foi realizado um estudo dos casos de malformações congénitas visíveis, no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula, com o objetivo de:

- ✓ contribuir para o desenvolvimento de ações direcionadas à prevenção e controlo das malformações congénitas,
- ✓ fornecer indicadores que possam servir de base ao planeamento de ações de saúde e implementação de políticas públicas,
- ✓ ajudar a implementar infraestruturas com serviços capacitados na perspectiva de prevenção, deteção e cuidados.

Objetivo Geral

Descrever as malformações congénitas em RN do HGEAN, eventuais fatores de risco que lhe estão associados e o perfil das respetivas mães.

Objetivos Específicos

1. Descrever o perfil sociodemográfico das mães que geraram crianças com malformações congénitas.
2. Descrever clinicamente as malformações congénitas.
3. Identificar eventuais fatores de risco associados à malformação congénita.

3. Metodologia

3.1 Desenho do estudo

Trata-se de um estudo descritivo, observacional e transversal, por conveniência, realizado no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula (HGEAN). Esta é uma Unidade Assistencial de nível II, vocacionada para a prestação de serviço na área materno-infantil, com uma capacidade instalada de 163 camas e 32 berços, que realiza uma média de 80 partos/dia. As parturientes permanecem, em média, 6 horas em observação no pós-parto.

O HGEAN conta com a colaboração de 56 médicos e 362 enfermeiros e é referência dos centros de saúde periféricos dos municípios de Sambizanga, Ingombota e Cacuaco. Atende consultas e partos de risco, assim como, internamentos em pediatria e neonatologia. Está localizado no distrito da Ingombota na cidade de Luanda.

3.2 Questionário

Os questionários anónimos e de administração indireta (história pré-natal), incluem observação do RN e registo fotográfico da malformação.

Entre as características maternas foram incluídas, dados sociodemográficos e clínicos maternos, dando ênfase aos dados obstétricos e consulta pré-natal (Anexo I e III).

O RN sofreu um questionário observacional que engloba dados de medidas antropométricas e as diferentes malformações congénitas visíveis (Anexo I e III) e classificadas de acordo com o CID 10 (lista de códigos publicada pela OMS). Esta lista visa padronizar e codificar doenças e outros problemas relacionados com a saúde (Anexos IV e V).

3.3 Recolha de dados

Realizada em fevereiro e março de 2016 no Hospital Geral Especializada Augusto Ngangula.

O projeto de estudo foi autorizado pela Direção Clínica do Hospital e a todas as parturientes foi realizado um convite de participação, acompanhado de uma explicação sobre o estudo, da sua importância e do seu carácter voluntário.

A todas as parturientes que aceitaram participar no estudo foi solicitada a assinatura no consentimento informado (Anexo II), sendo a sua participação “voluntária e anónima, podendo desistir a qualquer momento”. No caso da mãe analfabeta, foi explicada de forma clara e simplificada os objetivos e a importância do estudo, tendo depois realizado a impressão digital no consentimento informado.

Foi obtida a aprovação pelas Comissões de Ética do Ministério da Saúde de Angola e do HGEAN. O anonimato foi respeitado tendo sido atribuído a cada questionário um código numérico antes de se iniciar o seu preenchimento.

3.3.1 Critérios de inclusão

Foram incluídos os nados vivos cujas mães aceitaram fazer parte do estudo e excluídos os nados mortos.

3.3.2 Critérios de exclusão

Foram excluídos os nados mortos e cujas mães não aceitaram fazer parte do estudo.

3.4 Análise estatística

O programa *Epilnfo*, versão 3.5.3, foi utilizado para construir a base de dados. A análise dos dados foi realizada pelo mesmo programa mas versão 7 e pelo *Microsoft Office Excel 2016*. A análise descritiva foi elaborada através do cálculo de frequência, médias, desvio-padrão, valores mínimos e máximos.

4. Resultados

Num total de 2.769 partos com 3.003 RN, 2.888 são nados vivos (96,8%) e 115 (3,8%) nados mortos. Destes nados mortos, só 1 (0,87%) tinha malformação congénita. Dos 3.003 RN, foi possível inquirir 1.500 mães (todas unigestas). Dos 1.500 RN nados vivos, 53 evidenciaram malformações congénitas (3,6%). (Anexo VI - Análise de frequências).

Caraterísticas sociodemográficas das parturientes

A idade média das mães é de 30 anos (\pm 6.6), com idades mínima e máxima de 15 a 45 anos, respetivamente.

A proveniência das 53 mães com malformações congénitas foi a seguinte:

- ✓ suburbana: 26 (49,1%),
- ✓ urbana: 20 (37,7%), e
- ✓ meio rural: 7 (13%).

Metade da população é suburbana.

Da análise do nível de instrução das mães resultou uma maioria (n: 17; 32,1%) com instrução básica e superior (n: 15; 28,3%), sendo que 13 (24,5%) têm o nível médio e 8 (15,1%) são analfabetas.

Das mães (n:7; 12,2%) que referiram ter contacto assíduo com animais, 6 tinham contacto com galinhas mães (11,3%), e uma com gatos (1,9%).

Caraterísticas clínicas das parturientes

História gestacional pregressa

Quase dois terços (n: 34; 64,2%) das parturientes têm 1 a 3 gestações anteriores. Das restantes (n:19; 35,8%) as gestações foram entre 4 a 6 (n:14; 26,4%) ou mesmo \geq 7 (n: 5; 9,4%).

Os partos foram referidos como sendo nados mortos (5; 9,4%) ou nados vivos (91,6% sendo 1-3: 37; 69,8% - 4-6: 13; 24,5% - \geq 7: 3; 5,7%). De assinalar que 84,2% (n: 16) referem ter tido 1 aborto e 15,8% (n: 3) 2 abortos.

História gestacional atual

Metade das parturientes com RN com malformações congénitas (n:28; 52,8%), realizaram 4-6 consultas pré-natais. Das restantes, 12 (22,6%) tiveram mais de 7 consultas, 10 tiveram 1 a 3 consultas (18,9%) e 3 (5,7%) não tiveram nenhuma consulta.

A quase totalidade das gestantes (n: 51; 96,2%) teve uma gravidez de termo. Só 2 gestantes (3,8%) foram de pré-termo.

O tipo de parto foi cesariana (n: 29; 54,7%) ou eutócico (n: 24; 45,3%).

Em relação à toma de fármacos durante a gravidez, só 3 gestantes (5,7%) não fizeram qualquer medicação. A grande maioria (n: 50; 94,3%) tomou ferro + ácido fólico de forma isolada ou combinada.

Na patologia, há infecção na pele (exantema) em 6 parturientes (11,3%) e só duas (3,8%) estavam vacinadas contra o vírus da rubéola.

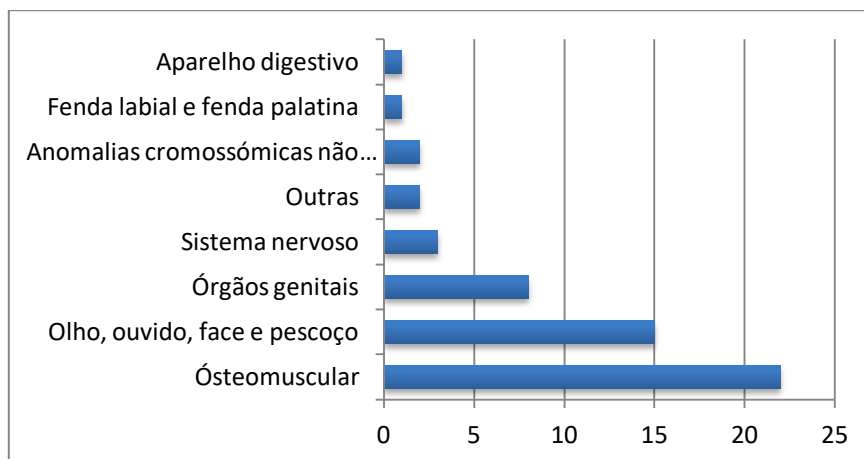
Caraterísticas dos Recém Nascidos

Os 3 parâmetros avaliados podem resumir-se como segue:

- ✓ Peso médio dos RN: 3.000 (\pm 3,0) gramas.
- ✓ Média do índice do Apgar (1º minuto): 7 (\pm 1,7).
- ✓ Média do Perímetro cefálico: 35 (\pm 2,2) cm.

A classificação das malformações congénitas, encontradas, segundo a CID 10 está resumida na figura 1.

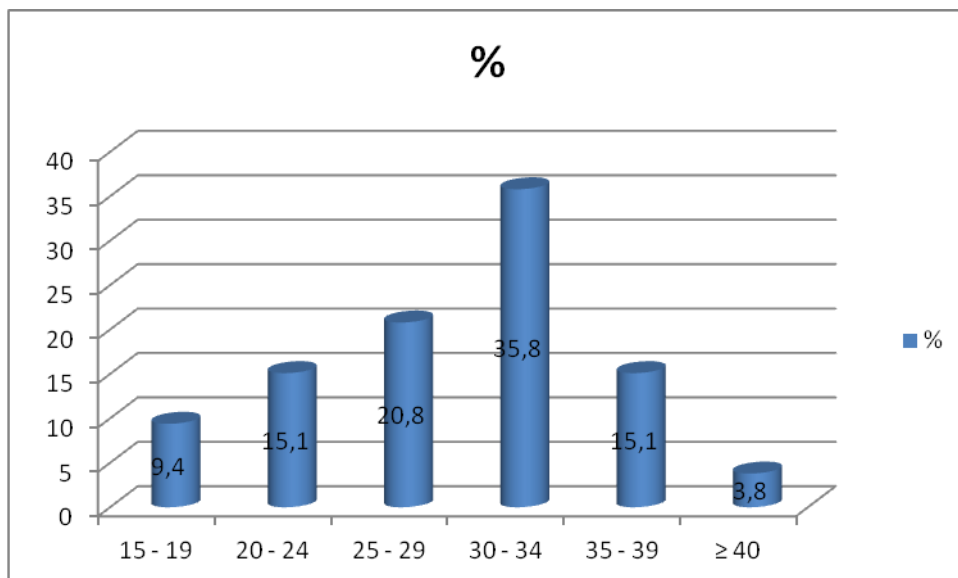
Figura 1: Malformações congénitas segundo a CID 10



Como podemos observar, 22 (40,7%) foram malformações congénitas osteomuscular com realce para a polidactilia (dedos supranumerários), seguidas das referentes à face e pescoço (n:15; 27,8%), evidenciando-se as fístulas pré-auriculares, e os órgãos genitais (n:8; 14,8%).

Do total de RN com malformações congénitas, 35,8% (n=19) nasceram de mães com idades compreendidas dos 30 a 34 anos, seguindo-se as faixas etárias dos 25 a 29 anos com 20,8% (n:11), dos 20 a 24 anos com 15,1% (n=8) cada uma. Na faixa etária dos 15 a 19 foi de 9,4% (n=5) e de 3,8% (n=2) em mães com idade \geq a 40 anos de idade (Figura 2).

Figura 2. Malformações Congênitas segundo a faixa etária



Malformações congênitas de acordo com significado clínico

As malformações congênitas encontradas, estão resumidas na Tabela 1, e com base na gravidade clínica, estão divididas entre as de maior (anomalias maiores) e menor importância (anomalias menores).

Tabela 1. Distribuição das MC segundo a gravidade clínica

Maior significância	Frequência (%)	Menos Significância	Frequência (%)
Pé torto	7 (35)	Fístula pré-auricular	13 (38,2)
Hipospádia	3 (15)	Polidactilia	12 (35,2)
Amputação dedos	2 (10)	Genitais Ambíguo	3 (8,8)
Síndrome Dawn	2 (10)	Nevo Melanócito	2 (5,9)
Encefalocele	1 (5)	Implantação baixa orelhas	2 (5,9)
Mielomeningocele	1 (5)	Mancha Café-leite	1 (3,0)
Hidrocefalia	1 (5)	Fenda olho-pequeno	1 (3,0)
Gastrosquise	1 (5)		
Lábio leporino	1 (5)		
Craneotabis	1 (5)		
Total	20 (100)		34 (100)

As anomalias menores esteticamente pouco relevantes, são as mais frequentes (n:34;63%). As anomalias maiores, embora menos frequentes, são as mais graves (n:20; 37%).

De acordo com os tipos de malformações congênitas, os RN foram encaminhados para o domicílio (n: 38; 71,7%) ou para os diferentes serviços: neurocirurgia (n:2; 3,8%), ortopedia (n:7; 13,2%) e cirurgia (n:6; 11,3%).

Tabela 2. Malformações congênitas segundo o gênero

MC com maior significado clínico	Gênero			Freq. (%)	MC com menor significado clínico	Gênero		
	M	F	Freq. (%)			M	F	Freq. (%)
Encefalocele		1	5,0	Fístula pré-auricular	6	7	38,2	
Mielomeningocele		1	5,0	Polidactilia	7	5	35,2	
Hidrocefalia		1	5,0	Genitais ambíguos		3	8,8	
Gastrosquise		1	5,0	Mancha café-leite	1		3,0	
Hipospádia	3		15,0	Nevo melanócito	2		5,9	
Amputação dedos	2		10,0	Fenda olho-pequeno		1	3,0	
Síndrome Down	1	1	10,0	Implantação baixa orelhas	2		5,9	
Lábio leporino	1		5,0					
Pé torto	2	5	35,0					
Craniotabes	1		5,0					
TOTAL	10	10	100,0		18	16	100	

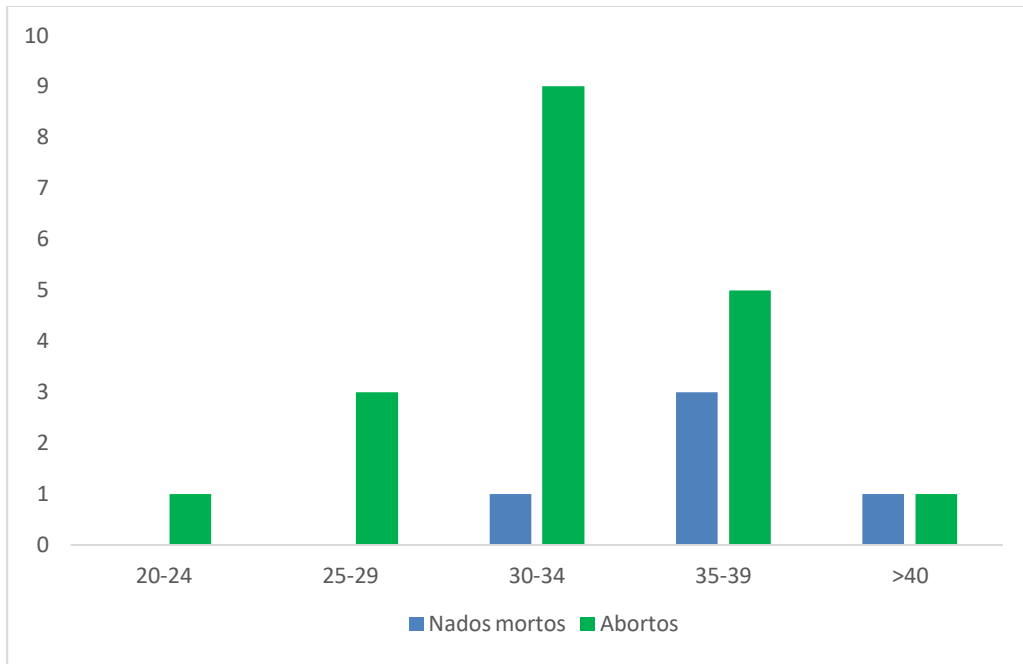
Não há diferenças significativas ($p > 0,05$) na distribuição das MC em relação ao sexo.

Nas MC com maior significado clínico a distribuição por sexo foi equitativa ao passo que nas MC com menor significado clínico predominou o sexo masculino (n=18).

Tiveram maior participação nas consultas pré-natal as parturientes com o nível de escolaridade do nível básico (n=17; 32,1%), seguindo-se as parturientes com o nível superior, (n=15; 28,3%), do nível médio (n=13; 24,5%) e as sem escolaridade (n=8; 15,1%).

Como podemos observar, na figura 3, o número de abortos aumenta com a idade materna (idade > a 20 anos) e os nados mortos com início aos 30 anos.

Figura 3. Frequência dos nados mortos e abortos segundo a faixa etária



5. Discussão

No período em estudo, ocorreram 2.769 partos com 3.003 RN, dos quais observamos 1.500, e destes, 53 eram portadores de malformações congênitas visíveis (3.6%). Entre os 115 óbitos, 1 foi por malformação congênita (0,87%). Quando comparamos este resultados com outros resultados, a frequência encontrada é superior à observada no estudo realizado no município de S. Paulo (Brasil) no período de 2007 a 2011 que foi de 1,2% dos nados vivos ⁽²⁵⁾ e inferior ao valor encontrado em outro estudo realizado no Hospital de S. Paulo ⁽²⁶⁾ onde foram analisadas 6257 gestações, das quais 577 resultaram em RN com alguma anomalia congênita identificada no nascimento (prevalência de 9,2%). Por sua vez o valor é semelhante ao encontrado no estudo realizado no Hospital de Santarém (3,1%) ⁽²⁷⁾.

Contudo, as malformações congênitas ocorrem em todas as faixas etárias, sendo que um terço (n=30; 37,7%) nasceram de mães com idades compreendidas de 25 e os 34 anos. Segue-se a faixa etária das mães mais velhas, 35-39 anos (n=8; 15,1%) e mais jovens, 20-24 anos (n=8; 15%) e 15-19 anos (n=5; 9,4%). Estes dados contrariam os resultados de S. Paulo ⁽²⁸⁾, em que os RN com malformações congênitas foram de mães com idades inferiores a 20 anos.

A média de idade foi de 30 (\pm 6.6) anos, o que vai ao encontro da característica da população angolana - população jovem de acordo com o censo populacional de Angola de 2014 ⁽²⁹⁾. O registo de malformações (9,4%/n:5) em idades muito jovens assemelha-se aos valores encontrados no estudo realizado em Goiana ⁽²⁸⁾. Este estudo refere que 9,8% de RN com malformações eram de mães com menos de 18 anos.

Metade das nossas mães (n=26; 49,1%) é proveniente do meio suburbano, e quase metade (n=20; 37,7%) do meio urbano. Só 7 (13%) pertencem ao meio rural. Estes dados podem ser justificados porque após a independência registou-se uma grande alteração na distribuição da população angolana pela intensificação dos fluxos migratórios internos tipo rural-urbano de pequenas e médias cidades em direção às grandes cidades, dada a deterioração das condições de vida nas áreas rurais sendo Luanda a província (a cidade Capital) com maior número de população urbana. Mais de metade da população angolana é urbana ⁽³¹⁾. Com o grande êxodo da população rural para as cidades houve perda da estrutura urbana marcada pela presença dos assentamentos informais, construções anárquicas (vilas, loteamentos clandestinos e musseques informais) ou áreas suburbanas onde vive grande parte da população ⁽³⁰⁾, característica das grandes cidades africanas, asiáticas e da América Latina. A população encontra-se concentrada maioritariamente nas áreas urbanas (62,3%), e apenas 37,72% da população vive nas áreas rurais ⁽³²⁾.

O nível de escolaridade no nosso caso foi maioritariamente do nível básico (n=17; 32,1%) e superior (n=15; 28,3%), seguido do nível médio (n=13; 24,5%) e sem escolaridade (n: 8;

15,1%). A baixa escolaridade é um fator limitante para o desenvolvimento dos programas de saúde na comunidade, intrinsecamente ligado à pobreza, à carência nutricional (iodo) e associados à ocorrência de malformações congênitas.

No que diz respeito a história gestacional pregressa, a maioria (n=34; 64,2%), tem 1 a 3 gestações, um quarto 4 a 6 gestações (N=14; 26,4%) e uma pequena parte (n=5; 9,4%) tem 7 ou mais gestações. A média é de 3 gestações. Do mesmo modo, dois terços das mães (n=27; 69,8%) tem 1 a 3 partos anteriores, um quinto (n=13; 24,5) tem 4 a 6 partos e uma pequena quantidade (n=3; 5,7%) tem 7 ou mais partos. Em África o número de nascimentos diminuiu, nos últimos 40 anos de 6,7 para 4,7 crianças por mulher, demonstra que as mulheres já podem decidir por conta própria quando e quantas crianças ter ⁽³³⁾.

Das mães com antecedentes de nados mortos, 9,4% (n:5) referiram pelo menos 1 Nado Morto e 84,2% (n:16) das mães referiu 1 aborto e 15,8% (n:3) com 2 abortos. Em Porto Alegre as malformações congênitas em nados mortos são três vezes mais frequentes do que em nados vivos (34). Outro autor⁽³⁵⁾ refere que as infecções pelo vírus da influenza A possam estar associadas à morte fetal.

Das 53 gestantes, cerca de metade (n=28; 52,8%) teve entre 4 a 6 consultas pré-natal, estando as restantes divididas entre 1 a 3 (n=10; 18,9%) ou mais de 7 consultas pré-natais (n=3; 5,7%). A OMS preconiza, em média, um total de 6 consultas pré-natal, o que caracteriza uma assistência adequada à gestante. No nosso caso a média é de 5 consultas pré-natais. Não obstante esta média, as malformações congênitas não foram detetadas. Este facto pode justificar-se porque a grande maioria são seguidas nos Centros de Saúde com escassez de ecografia e/ou a falta de recursos financeiros das parturientes para a sua realização. É de assinalar também que, as anomalias de menor significado clínico (a maioria) passam muitas vezes despercebidas.

Destas gestações, a quase totalidade (n=51; 96,2%) são de termo e só 2 (3,8%) são de pré-termo. O tipo de parto mais utilizado foi aproximadamente igual para as cesarianas (n=29; 54,7%) e o parto eutócico / fisiológico (n:24; 45,3%). O recurso à cesariana justifica-se pelo trabalho de parto domiciliar prolongado, que muitas vezes complica e põe em risco a sobrevivência do feto (sofrimento fetal).

Em África e no Sudeste asiático as taxas são de 3,8% e 8,8% ⁽³⁶⁾. Nas américas a prática (cesariana) corresponde a 35% e 24% no Pacífico ocidental. No Brasil a incidência é de 53%. O parto vaginal continua a ser a melhor opção, com menor incidência de complicações e de menor gravidade do que a cesariana.

A infecção na pele (exantema) surgiu em 6 mães (11,3%). As doenças exantemáticas, como a rubéola, estão intimamente ligadas a malformações congénitas ou à síndrome da rubéola congénita (SRC), preveníveis pela vacinação. A rubéola é uma doença exantemática aguda, particularmente quando acomete grávidas no primeiro trimestre, podendo causar abortos, nascidos mortos ou SRC caracterizada por malformações congénitas. No nosso estudo, só 2 parturientes (3,8%) estavam vacinadas contra o vírus da rubéola. Sabemos que quando a rubéola é adquirida naturalmente confere imunidade ao longo da vida e a vacinação induz imunidade que persiste por mais de 16 anos ⁽³⁷⁾. Em Angola, a vacinação contra o vírus da rubéola não está contemplada no programa nacional de vacinação (PAV) e só pode ser encontrada nos serviços de saúde privados.

No quadro da situação social, 6 mães (11,3%) criavam galinhas e 1 (1,8%) gatos. A toxoplasmose congénita, descrita por *Wolf* em 1932, é uma doença infecciosa que resulta da transferência transplacentária do *Toxoplasma gondii* para o feto, decorrente da infecção primária durante a gravidez ou por re-agudização da infecção prévia em mães imunodeprimidas, com história de contactos locais com fezes de gatos contaminados, ingestão de leite não pasteurizado, carne mal cozida ou contacto com carne e ovos crus ⁽²³⁾. No Paraíba-Brasil ⁽³⁸⁾, nas pequenas propriedades agrícolas, a prevalência de frangos seropositivos para o *T. gondii* foi de 31,5% (152/483) e 86,1% (56/65). Os fatores de risco para a infecção por *T. gondii* entre os frangos foi a presença de gatos. Os parasitas permanecem viáveis nos tecidos das aves e a presença do protozoário está diretamente relacionada com o manuseio das aves. Outro estudo no Egipto confirma a presença de *T. gondii* em frangos ⁽³⁹⁾.

No estudo preliminar, realizado no Hospital Pediátrico David Bernardino de Luanda (HPDB), ⁽⁴⁰⁾ a frequência de infecções do grupo TORCH em recém-nascidos foi de 13%. Outro estudo realizado no HPDB às crianças internadas no primeiro semestre de 2007 ⁽⁴¹⁾ a frequência de malformações congénitas foi de 9,9% (n:130).

Em relação à toma de fármacos durante a gravidez, 5,7% (n:3) não fez qualquer medicação. A grande maioria (n:50; 94,3%) fez ferro + ácido fólico de forma isolada ou de forma combinada. Comparativamente a um estudo realizado no mesmo hospital (HGEAN) ⁽⁴²⁾ verificou-se que a toma de ácido fólico nas grávidas aumentou 62,5% (2010) para 67,9% (2016). Na Índia ⁽¹¹⁾ a anemia é mais frequente em mulheres que amamentam (63%) e gestantes (59%), mais de 1/3 (36%) das mulheres têm um IMC abaixo de 18,5 devido a alta prevalência de deficiência nutricional. A deficiência de iodo materno, outros macros e micronutrientes e os casamentos consanguíneos estão associados aos defeitos congénitos.

A média dos 3 parâmetros avaliados no RN, (peso, índice do Apgar e perímetro cefálico) está de acordo com os padrões normais (3000g; 7; 35cm, respetivamente).

De acordo com a malformação identificada e a gravidade os RN foram encaminhados, 67,9% (n:36) para o domicílio, os restantes para os vários serviços (neurocirurgia 5,7%;n=3), ortopedia e Hospital Pediátrico (cirurgia) 13,2% (n=7) respetivamente).

Com base no Capítulo XVII do CID 10, que caracteriza as malformações congénita predominaram as malformações congénitas osteomuscular (n:22: 40,7%) com realce para a polidactilia (dedos supranumerários), seguidas das referentes à face e pescoço (n:15; 27,8%), evidenciando-se as fístulas pré-auriculares, e os órgãos genitais (n:8; 14,8%).

A polidactilia (dedos supranumerários) é uma doença genética produzida durante o desenvolvimento embrionário ligada a mutações de genes individuais em que as mãos, os pés ou ambos têm dedos adicionais. Pode ser uma condição congénita isolada ou podem fazer parte de uma síndrome de Ellis-Van Creveld, de DiGeorge ⁽⁴³⁾. Pode transferir-se de pais para filhos ⁽⁴⁴⁾é muito frequente na raça negra na maioria não de origem genética ⁽⁴⁵⁾. A nossa amostra foi na totalidade (100%) de raça negra e a polidactilia foi detetada em 12 (35,2%) dos 53 RN com malformação congénita.

As amputações dos dedos, que estão incluídas no grupo Q65-Q79 são características do Síndrome de Bandas de Condições Congénitas (SBCC), foram detetadas em 2 RN (9,6%) (1 nas mãos e outro nos pés) o que contraria o que está descrito na literatura que refere tratar-se de uma patologia rara não genética ocorrendo em 3% das malformações das mãos.

No nosso estudo o Pé Torto congénito apresenta uma frequência de 13,2% (n:7) com acometimento bilateral em 85,7% dos casos, e com uma distribuição por género de 13,2 % (n: 2) no género masculino e de 71,4 % (n:5) no género feminino, o que está em desacordo com o referido na literatura, pois trabalhos publicados ⁽⁴⁶⁾ referem uma incidência de 1/1000, com predomínio no sexo masculino (2:1).

A Fistula pré-auricular é uma malformação congénita com um padrão autossómica dominante, que segunda a literatura aparece em 0,3-0,9% da população afetando os dois sexos. No entanto, no nosso estudo foi detetada em 13 RN com malformação congénita (24,5%), afetando os dois géneros equitativamente.

As patologias dos órgãos genitais foram observadas em 14,8% (n:8) dos RN (grupo Q50-Q56) com realce para a Hipospádia, Hidrocele e Genitália ambígua. A Hipospádia está descrita como a principal malformação congénita da genitália masculina (1/500 da população masculina).

As anomalias menores, esteticamente pouco relevantes, foram as mais frequentes (63%/n: 34) no entanto as anomalias maiores, embora menos frequentes (37%/n:20) são as mais graves.

As malformações congênitas do SNC (grupo Q00-Q07) foram observadas em a 5,6% (n:3) dos RN (Encefalocele - 1 caso, Mielomeningocele - 1 caso, Hidrocefalia - 1 caso) e ocorreram em mães jovens que fizeram uso de ácido fólico simples ou combinado durante a gestação e gravidez pré-termo. A frequência foi inferior à encontrada no estudo realizado no mesmo hospital em 2010 ⁽⁴²⁾ cuja frequência foi de 58,3%. O início precoce e o aumento da toma do ácido fólico, pode estar na base desta diminuição.

Estudo feito no interior da Baía ⁽⁴⁷⁾ refere uma frequência de 85% (n:40) de MC do SNC em mães com uma avaliação pré-natal regular (acima de 6 consultas) e no grupo que utilizou ácido fólico.

Em África existem poucos estudos sobre as MC do SNC. No entanto, um estudo realizado em dois Hospitais numa cidade petrolífera do Estado de Rivers na Nigéria ⁽⁴⁸⁾ reporta que a incidência de MC foi de 2,20/1000 (47 anomalias em 20.121 nascimentos) e maioritariamente malformações do SNC (0,80/1000), presumindo-se que tenham alguma relação com a poluição ambiental do Estado de Rivers. Segundo a CDC ⁽⁴⁹⁾ nos Estados Unidos da América, estima que 375 bebês (1/10.000) nascem com encefalocele.

No presente estudo, a Craniotabes representa 33,3% (n:1) das patologias da cabeça, que pode estar associada à Hidrocefalia, pode ser devida a carência de vitamina D materna. Está referida como podendo ser encontrada até 30% de RN saudáveis e desaparece em 2-3 meses de vida ⁽⁵⁰⁾ .

No grupo Q80-Q89 (outras malformações) foram incluídas o Nevo Melanócitos e a Mancha-caffé-leite que correspondem a 5,7% (n:3) de todas as MC. Está descrito que aproximadamente 1-6% dos RN apresentam nevos melanócitos congénitos, os de grande diâmetro (> 10 polegadas), apresentam um risco de 2 a 10% de tornarem malignos, em qualquer momento na vida do paciente ⁽⁵¹⁾ .

A doença cromossômica encontrada no presente estudo (grupo Q90-Q99) foi o Síndrome de Down cuja frequência foi de 3,8% (n:2). Segundo a literatura ⁽⁵²⁾ mulheres com idade superior a 35 anos têm maior predisposição a gerar filhos com Síndrome de Down. No presente estudo os dois casos ocorreram em mães de 22 e 45 anos de idade respectivamente, porém desconhece-se a idade dos parceiros. Cerca de 5% do cromossoma 21 extra é de origem paterna e a maior influência ocorre quando o pai ultrapassa os 55 anos.

Na Índia ⁽¹¹⁾ o nascimento de bebês com síndrome de Down é de cerca de 37000/ ano com uma incidência de 1.4/1000.

A MC do aparelho digestivo (grupo Q38-Q45) encontrada foi a Gastrosquise com uma frequência de 1,9% (n:1). A literatura ⁽⁵³⁾ faz referência a uma incidência que varia de 1 a 5/10.000 nascidos vivos e não havendo predileção por gênero. Mulheres jovens abaixo de 20 anos de idade tem maior possibilidade de gerar um feto com esta anomalia. No presente estudo a gastrosquise foi gerada por uma jovem de 23 anos de idade, foi do sexo feminino e sem relação com outras malformações fora do trato gastro-intestinal, embora a literatura a associe à Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

A distribuição das MF segundo gestações/paridade mostra que estas ocorreram em maior número (63,0%/n:34) em mães com história gestacional de 1- 3 gestações, seguida das mães que tiveram entre 4 - 6 gestações (26,0%/n:14) e um número inferior (11,1%/n:6) no grupo de mães com gestações ≥ 7 . A ocorrência de MF não é proporcional ao número de gestações.

Os nossos resultados discordam com a bibliografia ⁽⁵⁴⁾ segundo a qual as principais causas de malformações congénitas são a consanguinidade, a multiparidade e a idade avançada dos pais.

6. Conclusões

No presente estudo, foi possível concluir que a MC no HGEAN não diferem das estatísticas publicadas.

Constatamos que ainda é deficiente a assistência pré-natal às gestantes ou seja, as MC de maior significado clínico não detetadas e as de menor significado clínico (as silenciosas) são ignoradas. As cesarianas são muito frequentes predispondo as parturientes às complicações no pós-parto. Foi notória a toma de ácido fólico para a prevenção das MC do SNC (defeito do tubo neural). É preocupante a falta de vacinação contra o vírus da rubéola.

7. Recomendações

A prevenção primária é primordial, deve ser antes da concepção com vista a evitar a ocorrência de MC. Conhecendo os fatores de risco é possível o aconselhamento genético e seguimento das famílias de risco. É importante investigar as causas da morte fetal em mulheres com abortos de repetição. Sensibilizar e educar as gestantes sobre a importância e a função preventiva do uso do ácido fólico e do sulfato ferroso. Algumas MC são preveníveis com a implementação de programas educacionais de ordem higiénica e dietética visando mudar hábitos de higiene e de alimentação que reduzem a taxa de infeção a toxoplasmose durante a gravidez. Implementar a vacinação, na rede pública, contra o vírus da rubéola. A obrigatoriedade do rastreio (estudo serológico) às grávidas deve constar nas normas de

atendimento por ser a única forma de detetar precocemente a infeção a Rubéola e a *Toxoplasma gondii*. O rastreio para as doenças renais em todas as crianças com a fístula pré-auricular. Identificar, registar e referenciar toda criança com nevo melanócito e manchas café-leite congénitas.

8. Limitações

O número elevado de partos e a curta estadia no hospital, no pós-parto (6 horas) não permitiu a observação de todos os RN cujas mães deram entrada na sala de parto no período em estudo. Devido ao número de partos/dia não foi possível contar com a colaboração da equipa de enfermagem para o registo dos RN portadores das malformações congénitas. A pouca experiência (conhecimentos) na identificação das malformações congénitas menores, pouco visíveis, identificadas apenas por profissionais experientes também impediu que estes profissionais (enfermeiros) pudessem dar o seu contributo.

9. Bibliografia

1. Campos S. Diagnóstico clínico e laboratorial das doenças genéticas. webpage. 2005;
2. Nunes ES MD. Perfil Epidemiológico Das Malformações Congênitas Em Recém-Nascidos No Estado Do Tocantins No Período De 2004 a 2008. Brasília; 2010.
3. OMS. Anomalias congênitas. Nota Descr. 2015;370.
4. OMS. Defectos congénitos. Inf Secr (Internet). 2010;1-7.
5. Azevedo E. Malformações congênitas : supertições e verdades Conhecimentos científicos atuais sobre as malformações. webpag. p. 1-3.
6. Rita A, Marta N. Dismorfologia e Síndromes Dismórficas do Cromossoma 18. Universidade da Beira Interior; 2008.
7. Tastekin** JAAFA. Congenital malformations: morphogenic fundamentals and classification. Rev Mex Pediatr (Internet). 2008;71-4. Available from: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2008/sp082e.pdf>
8. Paula D. Strassle, Cynthia H. Cassell, Stuart K. Shapira, Sarah C. Tinker, Robert E. Meyer SDG in BDRPA-C and MT (2015). Birth defects research. webpag. 2000. p. 120.
9. Christianson A, Howson C. March of Dimes Global Report on Birth Defects. Prevention (Internet). 2006;10-6.
10. ECEMC. Epidemiología de Anomalias Congénitas (Internet). webpage. 1980.
11. Sharma R. Birth defects in India: Hidden truth, need for urgent attention. Indian J Hum Genet (Internet). 2013;19(2):125-9. 12. Corre S. Prevenção simples e eficaz para a malformação congênita. Unifesp. 2013;3-5.
13. Castillo S. Cadê o trabalhos científicos em Africa ? webpag. 2014;
14. «Kimbo Liombemwa». Cerca de três mil crianças angolanas tratadas nos hospitais da Alemanha em vinte anos. Ed Saúde (Internet). 2014;
15. Sadler TW. Embriologia Médica. In: langman's Medical Embryology. 2001. p. 3-84.
16. Vieira, Taiane and RG. Manual de Genética Médica para Atenção Primária à Saúde. In Artmed Editora; 2013.
17. Martalúcia Tamayo F., MD., MSc. Jaime Bernal Villegas ., MD PMCL. Aspectos Genéticos Básicos Y de Dismorfologia. Derecho a Vivir en Desvantaja. 1996;Folleto nº:6-12.
18. Ramos¹ AP, Cardoso² MND de OJP. Prevalence of Congenital Malformation in Newborns of the Public Hospital. Rev SaúdeCom. 2008;4(1):27-42.
19. Mussi-Pinhata Marisa Marcia YAY. Infecções congénitas e perinatais. J Pediatr (Rio J). 1999;75(Supl 1).

20. Pavéz G. Síndrome de Torçh. In (cited 2014 Sep 14). p. 78-80. A
21. Adams Waldorf KM, McAdams RM. Influence of infection during pregnancy on fetal development. *Reproduction (Internet)*. 2013;146:R151-62.
22. Moreira L. Toxoplasmose congênita. *Depto Neonatol da SBP*. 2012;(7):1-12.
23. Mattos C de. *Toxoplasma gondii*: prevalência de infecção, diagnóstico laboratorial e genótipos. *btd.famerp.br (Internet)*. 2012 (cited 2014 Oct 29);
24. McLean H. Chapter 15: Congenital Rubella Syndrome. 2012;(December 2011):1-7.
25. Queiroz C, Mendes DS, Avena MJ, Mandetta MA, Magda M, Gomes F. Prevalência de nascidos vivos com anomalias congênitas no município de São Paulo. 2015;7-12.
26. dos Reis LV, Araujo Júnior E, Guazzelli CAF, Cernach MCSP, Torloni MR, Moron AF. Anomalias congênitas identificadas ao nascimento em recém-nascidos de mulheres adolescentes. *Acta Med Port*. 2015;28(6):708-14.
27. Rolha PMPB. Malformações fetais. 2015.
28. Barbosa RC e col. Relato de Malformações Congênitas detectadas no pré-natal de gestantes em acompanhamento no HC de Goiânia. 2005;
29. Angola G. Resultados Censo Populacional. *Inst Nac Estatística*. 2014;
30. GAMEIRO AP. Urbanização em Angola:Desafios e Oportunidades de 2015. *ORDEM DOS Arquitectos ANGOLA (Internet)*. 2015;(19 90).
31. Kirimba W. Estudo Musseque em Luanda , caso Cazenga. 2013;4-7.
32. Ministério da Educação. Exame Nacional 2015 da Educação para Todos: Angola. 2015;47.
33. Ignatzi C. Índice de natalidade cai , mas população mundial continua aumentando. 2014;
34. Cecatti JG, Aquino MMA de. Causas E Fatores Associados Ao Óbito Fetal. *Rev Ciênc Méd*. 1998;7(2):43-8.
35. Stanwell-Smith R, Parker AM, Chakraverty P, Soltanpoor N, Simpson CN. Possible association of influenza A with fetal loss: investigation of a cluster of spontaneous abortions and stillbirths. *Commun Dis Rep (Internet)*. 1994;4(3):R28-32.
36. OMS. OMS alerta que cesarianas só devem ser feitas quando há indicação médica. *Agência Bras AFP*. 2015;
37. Mendelson E, Aboudy Y, Smetana Z, Tepperberg M, Grossman Z. Laboratory assessment and diagnosis of congenital viral infections: Rubella, cytomegalovirus (CMV), varicella-zoster virus (VZV), herpes simplex virus (HSV), parvovirus B19 and human immunodeficiency virus (HIV). *Reprod Toxicol (Internet)*. 2006 May (cited 2014 Sep 7);21(4):350-82.

38. Feitosa TF, Vilela VLR, de Almeida-Neto JL, dos Santos A, de Moraes DF, Athayde ACR, et al. First study on seroepidemiology and isolation of *Toxoplasma gondii* in free-range chickens in the semi-arid region of Paraíba state, Brazil. *Parasitol Res (Internet)*. 2016;115(10):3983-90.
39. Ibrahim HM, Abdel-Ghaffar F, Osman GY, El-Shourbagy SH, Nishikawa Y, Khattab RA. Prevalence of *Toxoplasma gondii* in Chicken samples from delta of Egypt using ELISA, histopathology and immunohistochemistry. *J Parasit Dis*. 2016;40(2):485-90.
40. Marques M do R. Importância do Laboratório no diagnóstico das infecções TORCH. Luanda; 2009.
41. Delfina C. Internamento por malformações congénitas no Hospital Pediátrico David Bernardino de Janeiro a Junho de 2007. 2007.
42. Branco TJ. Perfil das Malformações Congénitas em Recém Nascidos no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula -Luanda. Luanda; 2010.
43. Francisco¹ A, , Ana M. Teixeira² , Isabel Mendes Gaspar² RA. Polidactilia em recém nascido com Síndrome de DiGeorge. *Acta Pediátrica Port (Internet)*. 2012;43(4):177-8. Available from: Sociedade Portuguesa de Pediatria
44. Eduard R e FC. Polidactilia - Um estranho transtorno de origem genética (Internet). webpag. 2010.
45. Bash E. Perfil epidemiológico das malformações congênitas em recém-nascidos no estado do Tocantins no período de 2004 a 2008. *PhD Propos*. 2015;1(358):2008-10.
46. Santini RAL, Hungria Filho JS. Pé torto congênito. *Rev bras ortop*. 2004;39(7):335-56.
47. Marques, Victor Barreto ;Melo JRT. Mielomeningocele (Internet). 2015.
48. Ekanem B, Basse IE, Mesembe OE, Eluwa M a, Ekong MB. Incidence of congenital malformation in 2 major hospitals in Rivers state of Nigeria from 1990 to 2003. *East Mediterr Heal J = La Rev santé la Méditerranée Orient (Internet)*. 2011;17(9):701-5.
49. Cdc L, Unidos E. Encefalocele. (1):1-3.
50. Ercan M. Relationship between newborn craniotabes and vitamin D status. *North Clin Istanbul (Internet)*. 2016;3(1).
51. Atherton D. Melanoma Maligno Associado a Nevo Melanócito. *Assoc Nevo Port*. 2014;
52. Nakadonari EK, Soares AA. Síndrome De Down : Considerações Gerais Sobre a Influência Da Idade materna avançada. *Arqui Mundi*. 2006;10(2):5-9.
53. Greve H. Gastroquise : Revisão da Literatura e Condutas no pós-operatório. In: *Preceptor do Programa de Residência Médica em Neonatologia do Hospital Geral Roberto Santos*. 2014. p. 1.
54. Vilhena U de LI de AH de. *Arquivo de anatomia e anthropologia*. 1964. 0066-7811 p.

10. Anexos

Anexo I. Questionário

Universidade da Beira Interior UBI Instituto Superior Técnico Militar ISTM	Frequência de mal formações congénitas em recém-nascidos no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula Código de Identificação do Participante: _____
---	--

Identificação da Mãe	
Nome: _____	
Data Nascimento ____/____/____	
Proveniência: Rural <input type="checkbox"/> Suburbana <input type="checkbox"/> Urbana <input type="checkbox"/>	Nível de escolaridade: s/ instrução <input type="checkbox"/> nível médio <input type="checkbox"/> nível básico <input type="checkbox"/> nível superior <input type="checkbox"/>
História Gestacional: n.º gestações ____ n.º partos ____ n.º partos-provocados ____ n.º nados-mortos ____ n.º abortos ____	
Seguimento Pré-Natal: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/>	
Idade Gestacional: Termo <input type="checkbox"/> Pré-termo <input type="checkbox"/> Pós-termo <input type="checkbox"/>	Nado: Vivo <input type="checkbox"/> Morto <input type="checkbox"/>
Tipo de parto: Eutócico <input type="checkbox"/> Distócico: Cesariana <input type="checkbox"/> Fórceps <input type="checkbox"/> Ventosa <input type="checkbox"/>	
Antecedentes Patológicos: Exantema (infecção na pele): Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Uso de medicamento: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> , se sim quais: _____	
História Social: Cria gatos: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Cria galinhas: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Vacina contra Rubéola: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/>	

Universidade da Beira Interior UBI Instituto Superior Técnico Militar ISTM	Frequência de mal formações congénitas em recém-nascidos no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula Código de Identificação do Participante: _____
---	--

Identificação do Recém-Nascido			
Data Nascimento ____/____/____	Hora: ____:____	Peso:	Sexo: M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>
Valor de Apgar: _____	Cabeça: Perímetro cefálico ____ cm Fontanela anterior grande (superior a 4 cm): Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/>		
Clínica:			
Malformação: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Exantema: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Catarata: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/>		Icterícia: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Cardiopatia (sopro): Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Convulsões: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Esplenomegália: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/>	
Mal-formações observáveis:			
Face:			
Lábio leporino: <input type="checkbox"/>	Fenda palatina: <input type="checkbox"/>	Queixo curto: <input type="checkbox"/>	
Língua grande: <input type="checkbox"/>	Pescoço largo: <input type="checkbox"/>	Fenda dos olhos pequenos: <input type="checkbox"/>	
Orelhas mal implantadas (abaixo da linha do canto externo dos olhos): <input type="checkbox"/>			
Dorso: Tumor na região Lombar <input type="checkbox"/>			
Abdómen:			
Hérnia gigante no cordão umbilical <input type="checkbox"/>		Exteriorização das vísceras abdominais na parte lateral do umbigo <input type="checkbox"/>	
Membros:			
Mão: dedos curtos <input type="checkbox"/> supranumerários <input type="checkbox"/> fundidos <input type="checkbox"/> prega palmar transversal (que atravessa a palma da mão) <input type="checkbox"/>			
Pé torto: Unilateral <input type="checkbox"/> Bilateral <input type="checkbox"/>			
Genitais: com características masculinas e femininas <input type="checkbox"/>			
Ânus: imperfurado <input type="checkbox"/>			
Outras mal-formações: _____			
Destino do bebé: _____			

Nome da Parteira/ Enfermeira: _____
--

Nome do membro da equipa de Investigação:	
Assinatura:	Data:

Anexo II. Consentimento Informado

Universidade da Beira Interior UBI Instituto Superior Técnico Militar ISTM	Declaração de Consentimento Informado <u>Frequência de mal formações congénitas em parturientes e recém-nascidos no Hospital Geral Especializado Augusto Ngangula</u>
---	---

Código de identificação do participante _____

As malformações congénitas são defeitos de desenvolvimento do feto de causas originadas antes do nascimento (no ventre da mãe), presentes no nascimento ou podem manifestar-se mais tarde. As malformações com grandes defeitos anatómicos (do corpo) podem muitas vezes levar à morte e outras manifestam-se com o avançar da idade.

As causas são várias e podem provocar danos (problemas) ao embrião (feto) na fase de desenvolvimento intra-uterino (no ventre da mãe) entre elas, a faixa etária (idade jovem ou avançada), hábitos de vida (fumar, bebidas alcoólicas, uso de drogas) infecções durante a gravidez como a toxoplasmose responsável pela hidrocefalia (cabeça de água), rubéola (cardiopatias= doença do coração e cegueira), herpes simples (microcefalia=cabeça pequena), algumas doenças maternas como diabetes Mellitus, hipertensão arterial e o hipotiroidismo podem, ocasionalmente levar a um risco maior de malformações.

Estes factores podem interagir com a desnutrição materna, acompanhamento pré-natal deficiente. A falta de ácido fólico causa defeitos do sistema nervoso (espinha bífida= defeito na coluna), nível escolar baixo, auto-medicação (tomar medicamentos sem orientação médica) casos de oligoidramnio (bolsa com pouca água) causa atresia do esófago (garganta apertada).

Como é importante saber o número de recém-nascidos no HGEAN em Luanda, que nascem com malformações congénitas, foi desenvolvido um estudo para o qual agradecemos a sua participação. Este estudo vai ajudar a esclarecer melhor a dimensão do problema.

Para o estudo necessitamos da sua colaboração, através do preenchimento de um questionário. A sua participação e do seu bebé não terão qualquer pagamento ou gratificação financeira (dinheiro).

Todos os resultados obtidos serão utilizados para fins científicos, poderão ser consultados pelos responsáveis científicos do projecto de investigação, ser publicadas em revistas científicas e os participantes poderão requisitar informação sobre os seus dados. No entanto, os dados de carácter pessoal serão mantidos confidenciais.

Caso assim o deseje, poderá recusar participar neste estudo ou desistir a qualquer momento, sem qualquer prejuízo.

Compreendi que a minha participação é voluntária e compreendi a explicação que me foi fornecida acerca do estudo, tendo-me sido dada a oportunidade de discutir e fazer as perguntas que considere necessárias, assim consinto que me sejam aplicados os métodos propostos para o estudo actual.

Participante (Nome Completo Maiúsculas):	
Assinatura:	Data:

Discuti o estudo e os seus métodos com o participante, foi-lhe dado tempo para pensar, e colocar dúvidas. O Consentimento foi assinado em duplicado, ficando uma cópia com o participante e outra com o Investigador.

Nome do membro da equipa de Investigação:	
Assinatura:	Data:

Anexo III. Operacionalização das Variáveis

VARIAVEL DEPENDENTE- Frequência de Malformações Congénitas

1- VARIÁVEIS INDEPENDENTES

VARIAVÉIS	TIPO DE VARIÁVEIS	DEFINIÇÃO	OBJECTIVO
Idade materna	Quantitativa ordinal	Número de anos da gestante	1
Proveniência	Qualitativa nominal	Local onde a gestante provém.	1
Número de gestações	Quantitativa ordinal	Descrição do número de gravidezes.	1
Nível de instrução	Quantitativa ordinal	Frequência da escola distribuída a vários níveis.	1
Consulta pré-natal	Qualitativa dicotómica	São consultas de vigilância da gravidez, no mínimo 6.	2
Medicamento	Qualitativa nominal	Produto farmacêutico, tecnicamente obtido ou elaborado, com finalidade profilática, curativa, paliativa ou para fins de diagnóstico.	2
Exantema	Qualitativa nominal	Manifestações cutâneas características de algumas doenças infecciosas.	3
Parto prematuro	Qualitativa nominal	A gestação termina entre a 20 ^a e 37 ^a semana ou entre 14 e 257 dias após o 1 ^o dia da menstruação.	2
Nado Morto	Qualitativa nominal	RN que não mostra nenhum sinal de vida ao nascer.	2
Aborto	Qualitativa nominal	É a remoção ou expulsão prematura de um embrião ou feto do útero resultando na sua morte.	2
Idade gestacional	Quantitativa ordinal	É o tempo transcorrido desde a concepção até o momento do nascimento.	2
Parto pré-termo	Quantitativa ordinal	Gestação termina entre a 20 ^a e 37 ^a semana.	2
Parto de termo	Quantitativa ordinal	Gestação termina entre a 37 ^a	

		semana e o fim da 41ª semana de gestação.	2
Parto pós-termo	Quantitativa ordinal	Idade gestacional \geq do que 32 semanas completas.	2
Tipo de parto	Qualitativa dicotómica	Maneira como finalizou o parto. Eutócico (fisiológico) e cirúrgico (distócico).	2
Nado Vivo	Qualitativa dicotómica	O feto é considerado vivo quando respira ou mostra qualquer outro sinal de vida.	2
Vacinas	Qualitativa nominal	Substâncias biológicas; quando introduzidas no organismo humano estimulam a proteção ou imunidade contra determinada doença.	2
Rubéola	Qualitativa nominal	O vírus da rubéola causa uma doença aguda altamente contagiosa e teratogénica principalmente se a mulher grávida for infetada no 1º trimestre de gravidez.	3
Apgar	Quantitativa ordinal	Índice de Apgar no 1º minuto, é um procedimento que consiste num <i>escore</i> para o reconhecimento de RN deprimidos numa escala que varia de zero a dez.	2
Sexo	Qualitativa dicotómica	Conjunto dos caracteres estruturais e funcionais que distinguem o macho da fêmea	2
Fontanela anterior	Qualitativa nominal	é um espaço membranoso do crânio dos RN, ainda não ossificado, normalmente mole e não abaulado	2
Perímetro cefálico	Quantitativa ordinal	É a medida do contorno da cabeça passando a fita métrica pelas proeminências occipital, parietal e frontal A média ao nascimento vai de 33 a 35 cm.	2

Peso do nascimento	Quantitativa ordinal	É o peso do RN com menos de 24 horas de vida O peso médio de nascimento é de 3.300gramas (meninos) e 3.100gramas (meninas).	2
Parto Eutócico ou fisiológico	Qualitativa nominal	Passagem do feto do interior da cavidade uterina até ao exterior do organismo materno, até a expulsão dos seus anexos.	2
Cesariana	Qualitativa nominal	É a intervenção cirúrgica que consiste na extração do feto por via abdominal através da láparo-histerectomia	2
Toxoplasmose	Qualitativa nominal	A Toxoplasmose congénita é uma doença infecciosa que resulta da transferência transplacentária do <i>Toxoplasma gondii</i> para o feto devido a ingestão de carne mal cozida, contaminados com fezes de gatos, contracto com carne e ovos crus.	3

Anexo IV. Caracterização com a definição das Malformações Congénitas

1- Malformações da cabeça

Foram registados 3 MC da cabeça, Hidrocefalia, Encefalocele e deformação osso temporal

Hidrocefalia - Caracteriza-se por um aumento da quantidade e da pressão do líquido ou líquido cefalorraquidiano, levando a uma dilatação dos ventrículos e à compressão do tecido nervoso.

Encefalocele - É a protrusão de uma parte do encéfalo e as membranas que o cobrem através de uma abertura na linha média da parte superior do crânio, entre a região frontal e o nariz ou na parte posterior.

Deformação do osso temporal (craniotabes) - Craniotabes é o amolecimento dos ossos do crânio.

MC Cabeça
Hidrocefalia
Encefalocele
Deformação osso temporal (craniotabes)

2- Malformações da Face

Foram observadas 4 malformações da face, Fenda e olhos pequenos , Orelhas mal implantadas 2 , Lábio leporino 1 e Fístula pré-auricular 13. **Lábio leporino** é uma MC caracterizada por uma separação do lábio superior que pode ou não comprometer o palato (fenda lábio-palatina), pode ser uni ou bilateral, completas ou apenas submucosa. **Fístula pré-auricular** ou *sinus* pré-auricular, é a MC da face mais frequent .É caracterizada por um pequeno orifício ovalado, com um ou dois milímetros no maior diâmetro na margem anterior do ramo ascendente do bordo exterior do pavilhão da orelha (hélix) uni ou bilateralmente.

MFFACE
Fenda e olhos pequenos
Lábio Leporino
Orelhas mal implantadas
Fístula pré-auricular

3 - Malformações dos Membros

A **Polidactilia (dedos supranumerários)** foi o defeito das mãos mais frequentes de todas as MC. **Pé torto congênito**, bilateral e unilateral representa 15 % (7/53) de todas as MC observadas neste estudo. Amputação dos dedos da mão e do pé.

Polidactilia - É uma doença genética, produzida durante o desenvolvimento embrionário, ligada a mutações de gene individuais, em que as mãos, os pés ou ambos tem dedos adicionais. O dedo adicional pode estar completamente desenvolvido ou rudimentar pediculado e dependente da localização são conhecidos como pós-axial (dedo mínimo) a mais frequente, pré-axial (polegar) e central (anular, médio).

Pé torto congênito- O PTC é definido como uma deformidade caracterizada por mau alinhamento complexo do pé que envolve partes moles e ósseas, com deformidade em equino e varo do retropé, cavo e adução do médio e antepé.

Síndrome de Bandas de Constrições Congênicas (SBCC) - É uma patologia rara não congênita em que se observa anéis circulares (bridas amnióticas) que causam constrictões de um membro ou segmento durante a vida intra-uterina, causando amputação do mesmo. Num total de 2 (3,78%) casos.

MF MÃO
Supranumerários Amputação dedos da mão direita
MF PE
Bilateral Unilateral Amputação dedos

4 - Malformações do abdómen

A única MC do abdómen. **Gastrosquise** é definida como um defeito congênito total na espessura da parede abdominal, de localização para-umbilical, associado a evisceração do intestino fetal (em alguns casos o fígado também pode fazer parte da evisceração). Representa 1,89% (1/53) de todas as MC.

MF Abdómen
Gastrosquise

5 - Malformações dos Órgãos genitais

A principal característica da **Hipospádia** é a presença de uma uretra que não chega até a glândula ou cabeça do pênis, sendo mais curta e se abre debaixo da mesma com alteração do prepúcio em forma de capuz. Neste estudo corresponde a 5,78 (3/53). **Genitália Ambígua**- Consiste em uma alteração morfológica da genitália externa do indivíduo que pode com graus variados de ambiguidade, desde os mais leves, até genitálias absolutamente ambíguas ou

mesmo malformado. Hidrocele- É acumulação de líquido entre as capas parietal e visceral da túnica vaginal. Contribuiu com 9.4% (5/53) no total das MC.

MOG
Hipospádia
Genitais Ambíguos
Hidrocele

6 - Malformações da Coluna

Mielomeningocele é caracterizada por uma falha de fusão dos elementos posteriores da coluna vertebral, associada a inúmeras complicações como disfunções neurológicas, ortopédicas e esfinterianas, num total de 1,9% (1/53).

MF da Coluna
Mielomeningocele

7 - Outras malformações congénitas

Nevos Melanócitos- São proliferações melanocíticas benignas da pele que podem estar presentes ao nascimento (congénito) ou surgir durante a infância (adquiridos).A presença de nevos congénitos são fatores de risco para o desenvolvimento de melanoma. A frequência neste estudo foi de 3,8% (2/53).

Manchas Café-com-Leite- Resultam de um aumento de produção nos melanócitos da pele, geralmente de pequenas dimensões, ocorrem preferencialmente no tronco e nádegas. Podem estar associadas ou evoluir com manifestações neurológicas das neurofibromatoses, com uma frequência de 1,9% (1/53).

OUTRAS MF
Nevo Melanócito
Manchas Café-Leite

8 - Anomalias cromossómicas

Síndrome de Down (ou trissomia do 21), resultante da não-disjunção meiótica (meiose I ou II) do par cromossômico 21 resultado da presença de um cromossomo 21 extra nas células do portador.

Anexo V. CID 10

Capítulo XVII Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas (Q00-Q99) - CID 10. ed. Tabela 1. Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde (CID-10): malformações congênitas. Nota: 1 criança teve malformação combinada.

Código		Frequência	Porcentagem (%)
Q65- Q79	Osteomuscular	22	40,7
Q10-Q18	Olho, ouvido, face e pescoço	15	27,8
Q50-Q56	Órgãos genitais	8	14,8
Q00-Q07	Sistema nervoso	3	5,6
Q80-Q89	Outras	2	3,7
Q90-Q99	Anomalias cromossômicas não classificadas	2	3,7
Q35-Q37	Fenda labial e fenda palatina	1	1,8
Q38-Q45	Aparelho digestivo	1	1,8
Total	-	54	100%

Q00-Q07 Malformações congênitas do sistema nervoso

Q00 Anencefalia e malformações similares

Q01 Encefalocele

Q02 Microcefalia

Q03 Hidrocefalia congênita

Q04 Outras malformações congênitas do cérebro

Q05 Espinha bífida

Q06 Outras malformações congênitas da medula espinhal

Q07 Outras malformações congênitas do sistema nervoso

Q10-Q18 Malformações congênitas do olho, do ouvido, da face e do pescoço

Q10 Malformações congênitas das pálpebras, do aparelho lacrimal e da órbita

Q11 Anoftalmia, microftalmia e macroftalmia

Q12 Malformações congênitas do cristalino

Q13 Malformações congênitas da câmara anterior do olho

Q14 Malformações congênitas da câmara posterior do olho

Q15 Outras malformações congênitas do olho

Q16 Malformações congênitas do ouvido causando comprometimento da audição

Q17 Outras malformações congênitas da orelha

Q18 Outras malformações congênitas da face e do pescoço

Q20-Q28 Malformações congênicas do aparelho circulatório

Q20 Malformações congênicas das câmaras e das comunicações cardíacas

Q21 Malformações congênicas dos septos cardíacos

Q22 Malformações congênicas das valvas pulmonar e tricúspide

Q23 Malformações congênicas das valvas aórtica e mitral

Q24 Outras malformações congênicas do coração

Q25 Malformações congênicas das grandes artérias

Q26 Malformações congênicas das grandes veias

Q27 Outras malformações congênicas do sistema vascular periférico

Q28 Outras malformações congênicas do aparelho circulatório

Q30-Q34 Malformações congênicas do aparelho respiratório

Q30 Malformação congênita do nariz

Q31 Malformações congênicas da laringe

Q32 Malformações congênicas da traqueia e dos brônquios

Q33 Malformações congênicas do pulmão

Q34 Outras malformações congênicas do aparelho respiratório

Q35-Q37 Fenda labial e fenda palatina

Q35 Fenda palatina

Q36 Fenda labial

Q37 Fenda labial com fenda palatina

Q38-Q45 Outras malformações congênicas do aparelho digestivo

Q38 Outras malformações congênicas da língua, da boca e da faringe

Q39 Malformações congênicas do esôfago

Q40 Outras malformações congênicas do trato digestivo superior

Q41 Ausência, atresia e estenose congênita do intestino delgado

Q42 Ausência, atresia e estenose congênita do cólon

Q43 Outras malformações congênicas do intestino

Q44 Malformações congênicas da vesícula biliar, das vias biliares e do fígado

Q45 Outras malformações congênicas do aparelho digestivo

Q50-Q56 Malformações congênicas dos órgãos genitais

Q50 Malformações congênicas dos ovários, das trompas de Falópio e dos ligamentos largos

Q51 Malformações congênicas do útero e do colo do útero

Q52 Outras malformações congênicas dos órgãos genitais femininos

Q53 Testículo não-descido

Q54 Hipospádias

Q55 Outras malformações congênicas dos órgãos genitais masculinos

Q56 Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo

Q60-Q64 Malformações congênicas do aparelho urinário

Q60 Agenesia renal e outros defeitos de redução do rim

Q61 Doenças císticas do rim

Q62 Anomalias congênitas obstrutivas da pelve renal e malformações congênitas do ureter
Q63 Outras malformações congênitas do rim
Q64 Outras malformações congênitas do aparelho urinário
Q65-Q79 Malformações e deformidades congênitas do sistema osteomuscular
Q65 Malformações congênitas do quadril
Q66 Deformidades congênitas do pé
Q67 Deformidades osteomusculares congênitas da cabeça, da face, da coluna e do tórax Q68
Outras deformidades osteomusculares congênitas
Q69 Polidactilia
Q70 Sindactilia
Q71 Defeitos, por redução, do membro superior
Q72 Defeitos, por redução, do membro inferior
Q73 Defeitos por redução de membro não especificado
Q74 Outras malformações congênitas dos membros
Q75 Outras malformações congênitas dos ossos do crânio e da face
Q76 Malformações congênitas da coluna vertebral e dos ossos do tórax
Q77 Osteocondrodisplasia com anomalias de crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral
Q78 Outras osteocondrodisplasias
Q79 Malformações congênitas do sistema osteomuscular não classificadas em outra parte
Q80-Q89 Outras malformações congênitas
Q80 Ictiose congênita
Q81 Epidermólise bolhosa
Q82 Outras malformações congênitas da pele
Q83 Malformações congênitas da mama
Q84 Outras malformações congênitas do tegumento
Q85 Facomatoses não classificadas em outra parte
Q86 Síndromes com malformações congênitas devidas a causas exógenas conhecidas, não classificadas em outra parte
Q87 Outras síndromes com malformações congênitas que acometem múltiplos sistemas
Q89 Outras malformações congênitas não classificadas em outra parte
Q90-Q99 Anomalias cromossômicas não classificadas em outra parte
Q90 Síndrome de Down
Q91 Síndrome de Edwards e síndrome de Patau
Q92 Outras trissomias e trissomias parciais dos autossomas, não classificadas em outra parte
Q93 Monossomias e deleções dos autossomas, não classificadas em outra parte
Q95 Rearranjos equilibrados e marcadores estruturais, não classificados em outra parte
Q96 Síndrome de Turner
Q97 Outras anomalias dos cromossomos sexuais, fenótipo feminino, não classificadas em outra parte

Q98 Outras anomalias dos cromossomos sexuais, fenótipo masculino, não classificadas em outra parte

Q99 Outras anomalias dos cromossomos, não classificadas em outra parte

Anexo VI. Frequência das diferentes variáveis

Caracterização da mãe

IDADE	Frequency	Percent
15	2	3,8%
19	3	5,7%
20	1	1,9%
22	3	5,7%
23	2	3,8%
24	2	3,8%
25	2	3,8%
26	3	5,7%
27	1	1,9%
28	1	1,9%
29	4	7,5%
30	7	13,2%
31	5	9,4%
32	3	5,7%
33	2	3,8%
34	2	3,8%
35	2	3,8%
36	2	3,8%
37	1	1,9%
38	2	3,8%
39	1	1,9%
45	2	3,8%
Total	53	100,0%

Obs Total Mean Variance Std Dev
 53 1545,0000 29,1509 43,2460 6,5762
 Minimum 25% Median 75% Maximum Mode
 15,0000 25,0000 30,0000 33,0000 45,0000 30,0000 Int. Conf. 95%

PROVENIENCIA	Frequency	Percent
RURAL	7	13,2%
SUBURBANA	26	49,1%
URBANA	20	37,7%
Total	53	100,0%

ESCOLARIDADE	Frequency	Percent
BASICO	17	32,1%

MEDIO	13	24,5%
SEM	8	15,1%
SUPERIOR	15	28,3%
Total	53	100,0%

HISTGESTG	Frequency	Percent
1	12	22,6%
2	14	26,4%
3	8	15,1%
4	6	11,3%
5	7	13,2%
6	1	1,9%
7	5	9,4%
Total	53	100,0%

HSITGESTP	Frequency	Percent
1	18	34,6%
2	12	23,1%
3	6	11,5%
4	7	13,5%
5	5	9,6%
6	1	1,9%
7	3	5,8%
Total	52	100,0%

Número de partos provocados: 0

HISTGESTNM	Frequency	Percent
1	5	100,0%
Total	5	100,0%

HISTGESTA	Frequency	Percent
1	16	84,2%
2	3	15,8%
Total	19	100,0%

SPRENATAL	Frequency	Percent
N	3	5,7%
S	50	94,3%
Total	53	100,0%

IDADEGEST	Frequency	Percent
PRETERMO	2	3,8%
TERMO	51	96,2%

Total	53	100,0%
--------------	----	--------

NADO	Frequency	Percent
VIVO	53	100,0%
Total	53	100,0%

PARTO	Frequency	Percent
CESARIANA	29	54,7%
EUTOCICO	24	45,3%
Total	53	100,0%

EXANTEMA	Frequency	Percent
N	47	88,7%
S	6	11,3%
Total	53	100,0%

MEDICAMENTOS	Frequency	Percent
N	2	3,9%
S	49	96,1%
Total	51	100,0%

SEMEDQUAIS	Frequency	Percent
ácido fólico	1	2,0%
ácido fólico	3	6,0%
ácidofólico	1	2,0%
ferro	14	28,0%
FOLIFER	26	52,0%
folifer, coarten, amoxicilina	1	2,0%
folifer,ampicilina, hidrocortisona	1	2,0%
folifer,fansidar	1	2,0%
folifr	1	2,0%
fplifer	1	2,0%
Total	50	100,0%

GATOS	Frequency	Percent
N	52	98,1%
S	1	1,9%
Total	53	100,0%

GALINHAS	Frequency	Percent
N	47	88,7%
S	6	11,3%
Total	53	100,0%

VACRUB	Frequency	Percent
N	51	96,2%
S	2	3,8%
Total	53	100,0%

1	2	3,8%
2	1	1,9%
3	2	3,8%
4	2	3,8%
5	4	7,5%
6	12	22,6%
7	19	35,8%
8	11	20,8%
Total	53	100,0%

Obs Total Mean Variance Std Dev
53 331,0000 6,2453 2,9964 1,7310
Minimum 25% Median 75% Maximum Mode
1,0000 6,0000 7,0000 7,0000 8,0000 7,0000

PCEFA	Frequency	Percent
30	1	1,9%
32	3	5,8%
33	10	19,2%
34	8	15,4%
35	24	46,2%
36	2	3,8%
37	2	3,8%
43	1	1,9%
44	1	1,9%
Total	52	100,0%

Obs Total Mean Variance Std Dev
52 1801,0000 34,6346 4,8639 2,2054
Minimum 25% Median 75% Maximum Mode
30,0000 33,0000 35,0000 35,0000 44,0000 35,0000

FONTANELA	Frequency	Percent
N	49	96,1%
S	2	3,9%
Total	51	100,0%

MFFACE	Frequency	Percent
FENDAOLHOSPEQ	1	25,0%
LABIOLEPORINO	1	25,0%
ORELHASMALIMP	2	50,0%
Total	4	100,0%

MF do Dorso: zero

MFMAO	Frequency	Percent
SUPRANUMERÁRIOS	12	100,0%
Total	12	100,0%

MFPE	Frequency	Percent
BILATERAL	6	85,7%
UNILATERAL	1	14,3%
Total	7	100,0%

MOG	Frequency	Percent
GENITAIS AMBIGUOS	3	100,0%
Total	3	100,0%

DOWN	Frequency	Percent
Yes	2	3,8%
No	51	96,2%
Total	53	100,0%

ENCEFALOCELO	Frequency	Percent
Yes	1	1,9%
No	52	98,1%
Total	53	100,0%

FISTULAPREAURICULAR	Frequency	Percent
Yes	13	24,5%
No	40	75,5%
Total	53	100,0%

GASTROSQUISE	Frequency	Percent
Yes	1	1,9%
No	52	98,1%
Total	53	100,0%

HIDROCEFALIA	Frequency	Percent
Yes	1	1,9%
No	52	98,1%
Total	53	100,0%

HIPOSPADIA	Frequency	Percent
Yes	3	5,7%

No	50	94,3%
Total	53	100,0%

MANCHA CAFELEITE	Frequency	Percent
Yes	1	1,9%
No	52	98,1%
Total	53	100,0%

MIELOMENINGOCELO	Frequency	Percent
Yes	1	1,9%
No	52	98,1%
Total	53	100,0%

NEVO MELONOCITICO	Frequency	Percent
Yes	2	3,8%
No	51	96,2%
Total	53	100,0%

OUTRAS MFENCONTRADAS	Frequency	Percent
amputação dedos da mão direita	1	20,0%
amputação dedos pés	1	20,0%
deformação ossea temporal	1	20,0%
hidrocele	2	40,0%
Total	5	100,0%

DESTINO BEBE	Frequency	Percent
cirurgia	3	5,8%
domicilio	38	73,1%
Hospital Pediátrico	1	1,9%
Hospital Pediatrico D.B.	1	1,9%
Hospital Pediatrico David Bernardino	1	1,9%
neurocirurgia	2	3,8%
ortopedia	6	11,5%
Total	52	100,0%

