



ARTIGO DE REVISÃO INTEGRATIVA

ASPECTOS RELACIONADOS À PREVALÊNCIA DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Ana Emília Araújo de Oliveira¹; Francisco Douglas de Moura Santos²; Guilherme Mendes de Faria²; Isabelly Moura Nobre²; Robério Ribeiro de Azevêdo Júnior²; Kimiyo Kondo Pereira Mendes².

RESUMO

Objetivo: identificar através da literatura científica, aspectos relacionados à prevalência das anomalias congênitas. **Método:** revisão integrativa da literatura, no qual foram selecionados artigos do ano 2018 ao ano 2022, onde a coleta de dados ocorreu em março de 2023, a partir das seguintes bases de dados: BVS e PUBMED, com os descritores: “prevalência” “anomalias congênitas”, “gravidez” com o operador booleano “AND”. Os critérios de inclusão foram: artigos de pesquisas originais, artigos completos disponíveis nos idiomas inglês e português, publicados nos anos de 2018 a 2022, que abordassem para a temática da anomalia congênita. Os critérios de exclusão foram: os estudos editoriais, resumos de eventos, dissertações, teses e os artigos que se repetiram em mais de uma base de dados, sendo contados apenas uma vez. Este estudo selecionou-se 26 artigos para uma averiguação minuciosa, e 6 artigos se enquadraram nos critérios propostos anteriormente. **Resultados:** a doença cardíaca congênita é a maior causa de morte infantil por defeito congênito. **Conclusões:** é fundamental não apenas o diagnóstico precoce, mas também medidas de prevenção para que causas evitáveis para tais anomalias sejam monitoradas e se intervenha precocemente, a fim de garantir vida para esses pacientes. **Descritores:** Prevalência; Anomalias congênitas; Gravidez.

ABSTRACT

Objective: to identify, through the scientific literature, aspects related to the prevalence of congenital anomalies. **Method:** integrative literature review, in which articles from 2018 to 2022 were selected, where data collection took place in March 2023, from the following databases: BVS and PUBMED, with the descriptors: “prevalence” “congenital anomalies”, “pregnancy” with the Boolean operator “AND”. The inclusion criteria were: original research articles, complete articles available in English and Portuguese, published in the years 2018 to 2022, which addressed the theme of congenital anomaly. Exclusion criteria were: editorial studies, abstracts of events, dissertations, theses and articles that were repeated in more than one database, being counted only once. This study selected 26 articles for a thorough investigation, and 6 articles fit the previously proposed criteria. **Results:** Congenital heart disease is the leading cause of infant death due to birth defects. **Conclusions:** It is essential not only an early diagnosis, but also preventive measures so that preventable causes for such anomalies are monitored and early intervention is carried out in order to guarantee the lives of these patients. **Descriptors:** Prevalence; Congenital anomalies; Pregnancy.

1. Universidade Estadual da Paraíba – UEPB.

2. Acadêmico de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba-Afya.

1. INTRODUÇÃO

As anomalias congênicas (AC) ou malformações congênicas (MC), são definidas pela Organização Panamericana de Saúde (OPAS) como anormalidades adquiridas no período de formação fetal, detectáveis ou não em pré-natais ou após o nascimento, podendo ser estruturais e/ou funcionais. Essas deficiências ocorrem ainda no período gestacional e tem origem de fatores genéticos, socioeconômicos e demográficos, fatores ambientais, infecciosos, nutricionais ou por causas externas (ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE, 1994).

Considera que as principais causas das anomalias são os transtornos congênicos e perinatais, muitas vezes associados a agentes infecciosos deletérios à organogênese fetal, tais como os vírus da rubéola, da imunodeficiência humana (HIV), o vírus Zika, o citomegalovírus; o *Treponema pallidum* e o *Toxoplasma gondii*. O uso de drogas lícitas e ilícitas, de medicações teratogênicas e endocrinopatias maternas também podem ser citadas como causa de anomalia congênita (MENDES.,2018).

Dentre as doenças nas quais o componente genético é preponderante, podem ser citadas as monogênicas, individualmente raras, porém acometendo como grupo 2,0% da população geral, as cromossômicas, presentes em 0,7% dos nascidos vivos (e em metade dos abortamentos espontâneos) e as multifatoriais, responsáveis por grande parte das malformações congênicas e também por muitos problemas comuns da vida adulta (HOROVITZ.,2005).

As anomalias congênicas são classificadas em dois grupos: os maiores e menores. Os maiores estão relacionados a casos de malformações referente a graves alterações anatômicas, estéticas e funcionais, que dependendo do caso pode acarretar ao óbito do paciente, podendo levar à morte enquanto as menores detêm de fenótipos que se sobrepõem aos casos normais (REIS et al.,2016).

No Brasil, o Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), é responsável por compilar dados sobre os nascimentos ocorridos no Brasil

(BRASIL,2021). Assim, segundo a Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, as anomalias congênicas são afecções de notificação compulsória, sendo que cerca de 25 mil nascidos vivos são registrados, a cada ano, com algum tipo de anomalia congênita (COSME et al.,2017; SANTOS et al.,2021).

Um programa que registra anomalias congênicas deve ter uma cobertura amostral confiável e significativa com bases de dados seguras e públicas a fim de oferecer condição necessária para sua estimativa nos recém-nascidos brasileiros. A prevalência monitorada por programas de vigilância epidemiológica são essenciais para avaliar se as flutuações de frequência estão dentro de valores esperados ou representam desvios indicativos de possíveis epidemias (WHO, 2011).

Com relação ao diagnóstico, o exame de ultrassonografia (USG) tem permitido diagnósticos cada vez mais precoces das malformações congênicas durante a vida intrauterina e tem sido utilizado como o principal método diagnóstico para seu rastreamento na população. Como consequência, a maior utilização da USG pelos obstetras, tanto na rotina quanto em gestações de alto risco, tem aumentado a detecção de anomalias fetais, entre elas a hidrocefalia, cujo diagnóstico tem sido cada vez mais precoce (CAVALCANTI; SALOMÃO, 2003).

A baixa renda pode ser um determinante social indireto de anomalias congênicas, ocorrendo com maior frequência entre famílias e países com recursos econômicos limitados. Aproximadamente 94% das anomalias congênicas graves ocorrem em países de baixa a média renda, o que pode estar relacionado à dieta inadequada das gestantes, a aumento da exposição a infecções e/ou álcool, ou acesso precário a cuidados de saúde, inclusive falta de consultas de pré-natal ou a realização do pré-natal de forma inadequada (WHO,2016).

Nesse contexto ampliado, o modelo de Dahlgren & Whitehead, aborda os determinantes sociais da saúde (DSS) como fatores sociais, econômicos, culturais, étnicos/raciais, psicológicos e comportamentais que podem influenciar na

ocorrência de problemas de saúde e seus fatores de risco na população. Os DSS são dispostos em cinco camadas dentro do modelo, sendo a primeira relacionada às características biológicas individuais, a segunda referente aos fatores sobre estilo de vida e comportamentos individuais, a terceira relacionada às redes comunitárias e de apoio social, a quarta referente às condições de vida e trabalho, seguida da quinta e última camada, que abrange os fatores relacionados às condições sociais, econômicas, culturais e ambientais da sociedade (GÖRAN; WHITEHEAD,1991).

A Organização Mundial da Saúde (OMS) aprovou uma resolução na 63ª Assembleia Mundial da Saúde que solicitava aos países a prevenção dos efeitos congênitos sempre que possível (PRIETO, 2018). Inúmeros defeitos congênitos podem ser evitados e a qualidade de vida dos acometidos otimizada através de intervenções acessíveis, sendo que várias delas são de baixo custo, como a prevenção por meio de imunizações, melhora dos hábitos alimentares, eliminação de fatores ambientais, o não consumo de substâncias tóxicas, promoção de programas de triagem e proporcionando apoio e acompanhamento para o enfermo e seus familiares (MENDES, 2018).

Justifica-se este estudo tendo-se em vista a relevância da anomalia congênita no contexto da saúde e o seu impacto social.

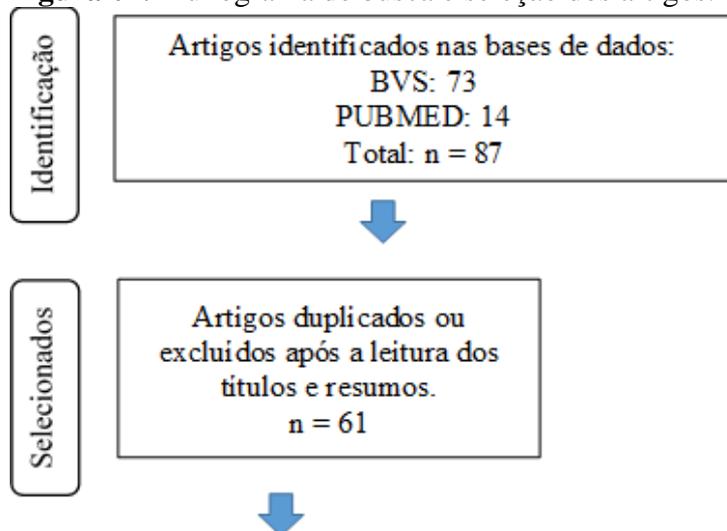
Diante do exposto, o objetivo desse estudo foi identificar através da literatura

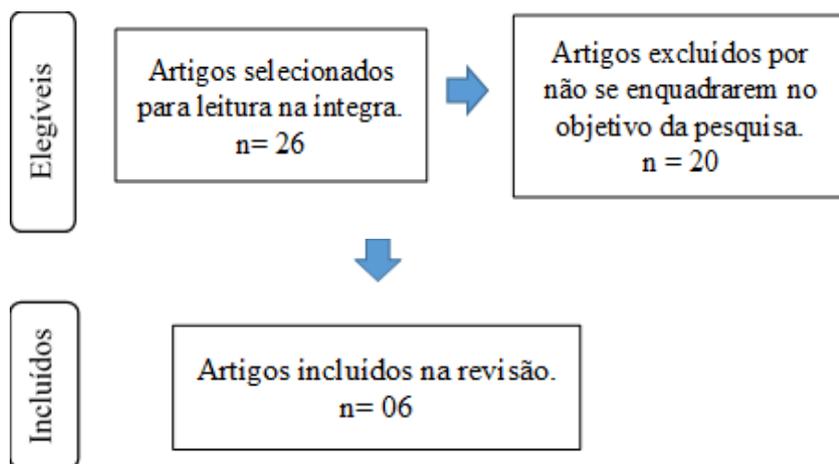
científicas, aspectos relacionados à prevalência das anomalias congênitas.

2. MÉTODOS

Trata-se de uma pesquisa do tipo revisão integrativa da literatura. Diante do exposto, formulou-se a seguinte questão de pesquisa: Quais os aspectos relacionados à prevalência da anomalia congênita? A coleta de dados ocorreu em março de 2023, a partir das seguintes bases de dados: Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) e PUBMED, com os seguintes descritores: “prevalência” “anomalias congênitas”, “gravidez”, utilizando o operador booleano “AND”. Os critérios de inclusão foram: artigos de pesquisas originais, artigos completos disponíveis nos idiomas inglês e português, publicados nos anos de 2018 a 2022, que abordassem para a temática da anomalia congênita. Os critérios de exclusão foram: os estudos editoriais, resumos de eventos, dissertações, teses e os artigos que se repetiram em mais de uma base de dados, sendo contados apenas uma vez. Este estudo selecionou-se 26 artigos para uma averiguação minuciosa, e 6 artigos se enquadraram nos critérios propostos anteriormente. As análises foram organizadas em tabelas e interpretadas conforme o objetivo do presente estudo. Dessa maneira, a Figura 01 apresenta o fluxograma de busca e seleção dos artigos durante a coleta nas bases de dados.

Figura 01. Fluxograma de busca e seleção dos artigos. 2023.





Fonte: Autores, 2023.

3. RESULTADOS

Nessa perspectiva, abaixo apresentam-se os resultados dessa pesquisa, dividido em duas tabelas, sendo a Tabela 01, de caracterização dos artigos, e a Tabela 02, de análise do exposto em cada um dos artigos. Dessa forma, a Tabela 01 apresenta um artigo na Revista *Frontiers in Endocrinology*, um artigo na *Pediatric and Perinatal*

Epidemiology, um artigo na *European Review for Medical and Pharmacological Sciences*, um artigo na *Revista Eletrônica Acervo Médico*, um artigo na *Epidemiologia & Prevenção* e por fim, um artigo na *Journal of Pediatric Orthopaedics*. Os conteúdos das pesquisas encontradas referiam-se sobre os aspectos relacionados à prevalência das anomalias congênitas.

Tabela 1. Caracterização dos artigos. Campina Grande – PB. 2023 (N=06)

N	TÍTULO	AUTORES	BASE	ANO	PERIÓDICO
1	Prognosis of Congenital Anomalies in Conceptions Following <i>In Vitro</i> Fertilization: A Multicenter Retrospective Cohort Study in China	Bao et al.	BVS	2022	<i>Frontiers in Endocrinology</i>
2	Temporal and geographical variations in survival of children born with congenital anomalies in Europe: A multi-registry cohort study	Santoro et al.	BVS	2022	<i>Pediatric and Perinatal Epidemiology</i>
3	Congenital anomalies and maternal age: A systematic review and meta-analysis of observational studies.	Ahn et al.	BVS	2019	<i>European Review for Medical and Pharmacological Sciences</i>
4	Cardiopatas congênitas de apresentação univentricular.	Mangaraviti et al.	BVS	2023	<i>Revista Eletrônica Acervo Médico</i>
5	Environmental and individual exposure and the risk of congenital anomalies: a review of recent epidemiological evidence.	Baldacci et al.	PUBMED	2018	<i>Epidemiologia & Prevenção</i>
6	Increasing Prevalence and High Risk of Associated Anomalies in Congenital Vertebral Defects: A Population-based Study	Heiskanen et al.	PUBMED	2022	<i>Journal of Pediatric Orthopaedics</i>

Fonte: Autores, 2023.

Tabela 2. Análise de conteúdo dos artigos. Campina Grande – PB. 2023 (N=06).

N	OBJETIVO	CONCLUSÃO
1	Investigar a prevalência e o prognóstico de anomalias congênicas em gestações de fertilização in vitro/ ICSI e analisar os fatores de influência que contribuem para o mau prognóstico.	Baixas taxas de fertilização durante tratamentos de fertilização in vitro/ ICSI são mais propensas a ter prognóstico ruim em fetos ou neonatos com anomalias congênicas, e o manejo obstétrico deve ser fortalecido em mulheres grávidas, com o qual as mulheres grávidas devem ser recomendadas para fortalecer o manejo obstétrico.
2	Investigar mudanças temporais e variações geográficas na sobrevida de crianças com grandes anomalias congênicas (ac) em diferentes áreas.	O risco geral de morte até 1 ano de idade para crianças nascidas com qualquer AC importante em 2005–2014, diminuiu em comparação com 1995–2004. A sobrevida aos 5 anos de idade variou entre os registros de 97,6% para 87,0%. A menor sobrevida foi observada para o registro de OMNI-Net (Ucrânia).
3	Quantificar o risco de defeitos congênitos em crianças nascidas de mães de meia-idade em comparação com crianças nascidas de mães jovens ou mais velhas.	Identificamos que evidências de qualidade muito baixa sugerem que as mulheres na faixa etária materna mais avançada têm maior chance de ter filhos com anomalias congênicas em comparação com aquelas na faixa etária de 20 a 34 anos. Não houve aumento nas chances de crianças com anomalias congênicas em mulheres com menos de 20 anos, exceto defeitos abdominais, em comparação com aquelas na faixa etária de 20 a 34 anos.
4	Descrever a fisiologia, o diagnóstico e o tratamento da cardiopatia congênita de apresentação univentricular, de modo a elucidar suas principais características e particularidades, com uma visão global para entendimento.	Apesar de sua raridade, é necessário o entendimento em torno das cardiopatias congênicas univentriculares, afim de que o médico esteja capacitado a manejar esses pacientes e oferece-os um melhor desfecho.
5	Produzir uma revisão atualizada das evidências epidemiológicas sobre o risco de CAs associadas a exposições ambientais, socioeconômicas e aos principais fatores de risco individuais, como tabagismo e consumo de álcool, de acordo com a abordagem proposta por Pirastu et al. 2010 no âmbito do Projeto SENTIERI (Estudo Epidemiológico Italiano de Residentes em Locais Contaminados de Prioridade Nacional).	Para futuros estudos epidemiológicos, é necessária uma melhor avaliação da exposição, usando em particular medidas ou modelos espaciais mais precisos, uma definição de caso padronizada, uma amostra maior e um controle mais preciso das variáveis de confusão reconhecidas ou presumidas.
6	Investigar a prevalência e mortalidade nacional dessas anomalias e identificar anomalias associadas.	A prevalência de anomalias vertebrais congênicas está aumentando significativamente nos registros finlandeses. O exame detalhado e sistemático é garantido nesta população de pacientes para identificar comorbidades subjacentes, pois a maioria dos casos está associada a grandes anomalias congênicas.

Fonte: Autores, 2023.

4. DISCUSSÃO

Conforme Bao et al. (2022), a aceitação pelas das tecnologias de reprodução assistida (TRAs), é crescente pelos casais inférteis que programam uma gravidez, embora que esta técnica resulte a uma gestação, existe uma preocupação quanto a incidência da anomalia congênita, que vem aumentando em comparação com concepções espontâneas.

Quanto à sobrevida de crianças com anomalias congênicas (AC), o estudo de Santoro et al. (2022), relata que na Europa, o risco geral de morte até 1 ano de idade para crianças nascidas com qualquer AC nos anos de 2005 a 2014, diminuiu em comparação aos anos anteriores.

No Brasil, entre 1995 e 2012, foram registrados cerca de 25.082 recém-nascidos AC, evidenciado essa massiva ocorrência de registros da anomalia reportados, destaca-se

que o agravo representa uma das principais causas de mortalidade infantil, incidindo cerca de 11,2% dos óbitos ocorridos decorrentes pela categoria (BRASIL, 2017).

A notificação de anomalias congênicas no Sinasc é de caráter compulsório, regulamentada pela Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018. De acordo com o Sinasc, aproximadamente 25 mil nascidos vivos brasileiros são registrados anualmente com algum tipo de anomalia congênita. Todavia, existe uma clara heterogeneidade espaço-temporal na notificação de anomalias em nível nacional e, na maioria dos casos, tal variabilidade pode ser atribuída ao sub-registro ou ao registro errôneo de determinados tipos de anomalias (BRASIL, 2021).

Já no estudo de Ahn et al. (2019), onde foi comparado o risco de anomalias congênicas em crianças nascidas de mães de meia-idade com crianças nascidas de mães jovens, foi identificadas evidências muito baixas de que mulheres com a faixa etária materna avançada tem maior chance de ter filhos com anomalia congênita, como também não houve aumento com relação a faixa etária menor.

De acordo com Mangaraviti et al. (2023), a doença cardíaca congênita é a maior causa de morte infantil por defeito congênito. Porém, caso após o nascimento não seja identificado, inevitavelmente o recém-nascido apresentará sintomas como: cianose, dispnéia e fadiga, principalmente durante a amamentação e choros. O autor aponta que é necessário também, o entendimento da categoria médica com relação as cardiopatias congênicas univentriculares.

No estudo de Barros et al. (2022), quanto as causas do óbito, 67% foram devido a algumas afecções originadas no período perinatal, seguidas por anomalias congênicas 22%. Já o estudo de Heiskanen et al. (2022), traz a prevalência de anomalias vertebrais congênicas na Finlândia, identificado através de comorbidades subjacentes fazendo-se associação com anomalia congênita.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

As evidências epidemiológicas de exposições ambientais, socioeconômicas e fatores individuais podem ser associados aos casos de anomalia congênita. A notificação compulsória e o monitoramento dos sistemas de informação da vigilância epidemiológica, são importantes para estabelecer políticas de atenção e cuidado à saúde no contexto da anomalia congênita, pois através dos dados coletados, indicadores serão mensurados para se identificar os eventos evitáveis.

É fundamental não apenas o diagnóstico precoce, mas também medidas de prevenção para que causas evitáveis sejam monitoradas, a fim de garantir vida para esses pacientes já que a anomalia congênita é responsável por muitas mortalidades fetais e infantis. As campanhas educativas, ampliando o acesso ao conhecimento sobre causas e consequências da anomalia congênita são relevantes também para a prevenção, como também a realização do aconselhamento genético para detectar e prevenir doenças genéticas. Desse modo, é importante estratégias que possam acompanhar o crescimento e desenvolvimento de crianças com anomalia congênita, garantindo o cuidado integral.

6. REFERÊNCIAS

- 1.AHN, D. et al. Congenital anomalies and maternal age: A systematic review and meta-analysis of observational studies. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica*, v. 101, n. 5, p. 484-498, 2022. Acesso em: 08/03/2023.
- 2.BRASIL. Ministério da Saúde. **Orientações integradas de vigilância e atenção à saúde no âmbito da Emergência de Saúde Pública de Importância Nacional** [Internet]. Ministério da saúde. Brasília. 2017. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/orientacoes_integradas_vigilancia_atencao_emergencia_saude_publica.pdf. Acesso em: 22/03/2023.
- 3.BRASIL. Ministério da Saúde. Saúde Brasil 2020 – 2021. **Anomalias Congênicas Prioritárias para a Vigilância ao Nascimento**. Secretaria de Vigilância em Saúde do Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. 2021. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_anomalias_congenitas_prioritarias.pdf
Acesso em: 22/03/2023.

4. BALDACCI, S. et al. Environmental and individual exposure and the risk of congenital anomalies: a review of recent epidemiological evidence. **Epidemiol Prev**, v. 42, n. 3-4, p. 1-34, 2018.

5. BAO, J. et al. Prognosis of Congenital Anomalies in Conceptions Following In Vitro Fertilization: A Multicenter Retrospective Cohort Study in China. **Frontiers in Endocrinology**, v. 13, 2022.

6. CAVALCANTI, D. P.; SALOMÃO, M. A. Incidence of congenital hydrocephalus and the role of the prenatal diagnosis. **J Pediatr**, v. 79; n. 2; p.135-140, 2003

7. COSME, H.W; LIMA, L.S; BARBOSA, L.G. Prevalência de anomalias congênicas e fatores associados em recém-nascidos do município de São Paulo no período de 2010 a 2014. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 35, p. 33-38, 2017.

8. BARROS, F.F et al. Perfil de mortalidade de crianças menores de 1 ano em Criciúma (SC), de 2015 a 2019. **Espaço para a Saúde**, v. 23, 2022.

9. GÖRAN, D.; WHITEHEAD, M. **Policies and strategies to promote social equity in health**. 1991.

10. HEISKANEN, S. et al. Increasing prevalence and high risk of associated anomalies in congenital vertebral defects: A Population-based Study. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v. 42, n. 5, p. e538-e543, 2022.

11. HOROVITZ, D. et al. Birth defects and health strategies in Brazil: an overview. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 21, p. 1055-1064, 2005.

12. MANGARAVITI, M.B. et al. Cardiopatias congênicas de apresentação univentricular. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, v. 23, n. 2, p. e11512-e11512, 2023.

13. MENDES, I. C. et al. Anomalias congênicas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. **Revista Médica de Minas Gerais**, Minas Gerais, v. 28, 2018

14. MENDES, I.C. et al. Anomalias congênicas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. **Rev Med Minas Gerais**. Minas Gerais, v.28. 2018.

15. Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS). **Saúde materno infantil: atenção primária nas Américas**. 1994

16. PRIETO, M. L. Caracterização das Anomalias Congênicas no Uruguai do século XXI: Avaliação das necessidades de saúde. **Tese (Doutorado em Ciências, Genética e Biologia Molecular)**. Porto Alegre, UFRGS, 2018.

17. REIS, A.T; SANTOS, R.S; MENDES, T.A.R. Prevalência de malformações congênicas no município do Rio de Janeiro, Brasil, entre 2000 e 2006. **Rev. enferm. UERJ**, p. 364-368, 2011.

18. SANTORO, M. et al. Temporal and geographical variations in survival of children born with congenital anomalies in Europe: A multi-registry cohort study. **Paediatric and Perinatal Epidemiology**, v. 36, n. 6, p. 792-803, 2022.

19. SANTOS, A.C. et al. Lista de anomalias congênicas prioritárias para vigilância no âmbito do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos do Brasil. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 30, 2021

20. World Health Organization (WHO). **World report on disability**. Governo do Estado de São Paulo: Secretaria dos Direitos da Pessoa com Deficiência, 2011.

21. World Health Organization (WHO). **Congenital anomalies**. 2016.

22. KOSTEK, B.; POREMSKI, T. A new method for measuring the psychoacoustical properties of tinnitus. **Diagn Pathol**, London, v. 8, 2019. DOI 10.1186/1746-1596-8- 209.