



Prevalência de malformações congênitas em UTI neonatal no Sul do Rio Grande do Sul

Congenital disorders prevalence in a neonatal ICU in the south of Rio Grande do Sul

Fernando Moraes de Moura¹, Simone de Menezes Karam^{2,3}, Marilice Magroski Gomes-da-Costa^{4,5}, Milene Pinto Costa^{4,5}, Thiago Rodrigues Cavole¹, Eduarda Cecília Pinguello¹, Kevin Francisco Durigon Meneghini¹

Palavras-chave:

Unidades de Terapia Intensiva Neonatal, Anormalidades Congênitas, Genética Médica.

Resumo

Defeitos congênitos são anomalias morfológicas ou funcionais presentes ao nascimento. Este trabalho objetiva relatar os defeitos congênitos mais frequentes em uma unidade de terapia intensiva neonatal (UTIN) num período de cinco anos. Realizou-se um estudo transversal através da revisão dos prontuários dos pacientes internados na UTI neonatal, sendo a coleta de dados realizada através de fichas padronizadas e posterior digitação dos dados no programa Excel. Foram incluídas no estudo 60 crianças, representando 8,6% dos pacientes internados no período. Os defeitos congênitos foram mais frequentes em pacientes do sexo masculino (57,33%), pré-termos (39,33%) e com idade entre 0 e 7 dias de vida (55,7%). Em relação a etiologia, foi na maioria multifatorial, sendo os defeitos mais comuns os gastrointestinais (33,3%) e os cardíacos (28,3%). A síndrome de Down foi a síndrome de origem cromossômica mais frequente (11,6%). Dada a prevalência e importância dessas patologias em conjunto, sugere-se necessária a presença do médico geneticista como consultor ou membro da equipe da UTI neonatal, para auxiliar a conduzir a investigação do neonato e dar o adequado aconselhamento genético às famílias.

Keywords:

Intensive Care Units, Neonatal, Congenital Abnormalities, Genetics, Medical.

Abstract

Congenital disorders are structural or functional anomalies present at birth. This study aims to identify the most frequent birth defects in a neonatal intensive care unit (NICU) over a period of five years. A retrospective cross-sectional study was carried out by reviewing patients files admitted to the neonatal intensive care unit. Data collection was done through standardized charts and then analyzed using Excel program. Sixty children were included in the study, representing 8.6% of hospitalized children in that period. Congenital anomalies were present in male patients (57.33%), preterm (39.33%), and aged between 0 and 7 days (55.7%). Regarding etiology, multifactorial inheritance was responsible for more than 50% of disorders. Gastrointestinal (33.3%) and cardiac (28.3%) anomalies were the most prevalent among them. Down syndrome was the most frequent chromosomal syndrome (11.6%). Given the prevalence and importance of these disorders, this study suggests a clinical geneticist as a consultant or a member of neonatal ICU team is necessary to neonate investigation and to offer an appropriate genetic counseling to families.

¹ Universidade Federal do Rio Grande, Medicina - Rio Grande - Rio Grande do Sul - Brasil.

² Hospital Universitário Dr. Miguel Riet Corrêa Jr., Genética Médica - Rio Grande - Rio Grande do Sul - Brasil.

³ Universidade Federal do Rio Grande, Genética Médica - Rio Grande - Rio Grande do Sul - Brasil.

⁴ Hospital Universitário Dr. Miguel Riet Corrêa Jr., Pediatria - Rio Grande - Rio Grande do Sul - Brasil.

⁵ Universidade Federal do Rio Grande, Pediatria - Rio Grande - Rio Grande do Sul - Brasil.

Endereço para correspondência:

Simone de Menezes Karam.

Hospital Universidade Dr. Miguel Riet Corrêa Jr. (HU-FURG/Ebserh). Rua Visc. de Paranaguá, nº 102, Centro, Rio Grande, RS, Brasil. CEP: 96200-190.

E-mail: karam.simone@gmail.com

Residência Pediátrica; 2021: Ahead of Print.

DOI: 10.25060/residpediatr-2021.v11n1-142



INTRODUÇÃO

Os defeitos congênitos (DC) são anomalias presentes ao nascimento e que podem ser morfológicas ou funcionais, de etiologia genética e/ou ambiental¹. Englobam todas as anomalias funcionais ou estruturais decorrentes de fatores originados antes do nascimento, seja genético, ambiental ou desconhecido, podendo estar aparentes no recém-nascido ou se manifestar mais tarde²⁻⁴. No Brasil, estima-se que 3-5% de todos os recém-nascidos apresentem algum tipo desses defeitos¹. No Rio Grande do Sul (RS), a incidência de anomalias congênitas varia de 10 a 15/1.000 recém-nascidos vivos⁵. Os DC estão associados com alta morbimortalidade, representando um custo muito alto para a saúde pública^{6,7}, residindo nestes fatores a importância da vigilância, da prevenção e do diagnóstico. Desde 2005, malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas constituem a segunda causa de mortalidade infantil em todas as regiões do Brasil, correspondendo a aproximadamente 20% dos óbitos^{2,8,9}. No RS os DC são a segunda causa de mortalidade infantil^{10,11}.

Em unidades de tratamento intensivo neonatais (UTINs), as malformações correspondem a 25,6% das causas de óbito infantil⁴. No município onde o estudo foi realizado o número de óbitos fetais e infantis relacionados ao capítulo XVII do código internacional de doenças (malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas), correspondeu a 14% no ano de 2014 e, dentre eles, 33% ocorreram exclusivamente do período neonatal¹².

O presente trabalho teve por objetivo relatar a frequência de defeitos congênitos e sua etiologia na UTI neonatal de um hospital universitário.

MÉTODOS

A cidade de Rio Grande possui cerca de 210.000 habitantes e localiza-se no litoral Sul do Rio Grande do Sul, a 350km de Porto Alegre, capital do Estado. A indústria química, bem como as atividades pesqueira e portuária constituem as principais fontes de economia¹³. Nesta cidade, localiza-se um Hospital Universitário o qual conta com uma UTI neonatal que é referência para 22 municípios. Foi realizado um estudo transversal, através de revisão dos prontuários dos pacientes internados na referida UTI neonatal no período de janeiro de 2006 a março de 2011.

Como critérios de inclusão foram considerados todos os casos suspeitos de doença genética, conforme o capítulo XVII do código internacional de doenças (malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas), incluídos no livro de registros de internações da unidade. Foram excluídos os casos em que o diagnóstico de doença genética ou defeito congênito foi descartado após investigação clínica pediátrica e especializada, incluindo avaliação genética.

Para a coleta de dados foram utilizadas fichas padronizadas nas quais constavam as seguintes variáveis: data de nascimento, idade na internação, idade gestacional, sexo,

município de procedência, motivo da internação, diagnóstico dismorfológico (defeito isolado, síndrome, sequência ou associação), diagnóstico etiológico (mendeliano, cromossômico, multifatorial ou inconclusivo) e desfecho do caso, identificando se o paciente permaneceu em investigação no serviço, se houve perda de seguimento ou se houve alta do acompanhamento genético. Após a coleta os dados foram digitados no programa Excel para processamento.

Os prontuários arquivados foram acessados através do serviço de arquivo médico e estatística (SAME) da instituição posteriormente ao período de internação dos pacientes. Em relação à investigação genética no período avaliado, exames de imagem e análises clínicas comuns foram realizados no próprio hospital e os exames citogenéticos e/ou moleculares em laboratórios conveniados.

O presente estudo foi aprovado pelo comitê de ética em pesquisa da área da saúde da instituição.

RESULTADOS

No período do estudo, 697 recém-nascidos foram internados na UTI neonatal do HU-FURG, sendo 97 com suspeita inicial de defeito congênito e/ou doença genética. Destes, 37 foram excluídos do estudo: 23 óbitos durante a internação, para os quais não houve avaliação genética em tempo e cujos prontuários não puderam ser avaliados; 9 prontuários com informações incompletas e 5 por não apresentarem doença de etiologia genética confirmada, totalizando 60 casos no presente estudo.

A Tabela 1 mostra que houve predominância do sexo masculino e que a maioria das crianças internadas era a termo. A Tabela 2, exibe o diagnóstico conforme a etiologia. Observa-se que a maioria dos incluídos no estudo apresentou problemas de origem multifatorial. Dentre estes, as malformações gastrointestinais representaram 33,3%, sendo 95% delas (n=19) de forma isolada e 5% (n=1) acompanhada de outros defeitos (dados não mostrados). Já as malformações cardíacas corresponderam a 28,3% e foram subdivididas em isoladas (41,1%), múltiplas anomalias cardíacas (41,1%) ou anomalias cardíacas acompanhadas defeitos em outros órgãos (17,6%), conforme Gráfico 1.

DISCUSSÃO

A prevalência de DC entre os pacientes internados na UTI neonatal foi de 8,6%. Tal prevalência é maior que o descrito na população em geral, de 3-5%¹, contudo próxima a relatada por outros autores^{14,15}. Além disso, esta é a unidade de internação que recebe os pacientes de maior risco, sendo assim esperado que concentre tais problemas. Em análise de série temporal do Rio Grande do Sul, entre 2005 e 2014, a maior prevalência de DC foi associada à idade materna maior ou igual a 40 anos, cor da pele preta ou parda e realização de menos de 3 consultas de pré-natal¹⁵, gestação na adolescência, automedicação, tabagismo e gestações não planejadas e não

Tabela 1. Distribuição dos defeitos congênitos na UTI neonatal conforme sexo, idade gestacional, procedência e idade na internação.

Sexo	N	%
Masculino	35	57,3
Feminino	25	42,6
Idade gestacional		
Pré-termo	23	39,3
A termo	33	55,0
Ignorado	4	6,6
Procedência		
Rio Grande do Sul	41	68,3
Outros municípios	19	31,6
Idade na internação		
0-7 dias	33	55,0
8-30 dias	27	45,0
Total	60	

Tabela 2. Diagnóstico dos defeitos congênitos conforme a etiologia.

	N (%)
Multifatorial	
Malformação gastrointestinal	20 (33,3)
Malformação cardíaca	17 (28,3)
Malformação genitourinária	4 (6,6)
Malformações múltiplas	3 (5,0)
Malformação SNC	2 (3,3)
Defeito de membros	1 (1,7)
Cromossômica	
Síndrome de Down	7 (11,7)
Síndrome de Rubinstein-Taybi	2 (3,3)
Síndrome DiGeorge	1 (1,7)
Síndrome de Beckwith-Wiedmann	1 (1,7)
Outras	
Total	60 (100)

desejadas, assim como, tentativas de abortamento, uniões consanguíneas⁴ e condições de exposição a bioquímicos provenientes da agricultura¹⁶.

O sexo mais acometido por malformações foi o sexo masculino (57,33%), concordando com dados já reportados, de 64%, 51,9% e 58,2%¹⁷⁻¹⁹.

No estudo, a maioria dos internos sob cuidados da UTI neonatal – que compunham a amostra – apresentaram idade gestacional a termo (55%), apesar da prevalência estimada pelo DATASUS de prematuros ter aumentado entre os anos 2000 e 2009 e, ser este, um dos indicadores do aumento da demanda na indicação de cuidados intensivos em neonatos no país²⁰.

A respeito de medidas de tempo de permanência nos serviços de assistência perinatais, não há na literatura

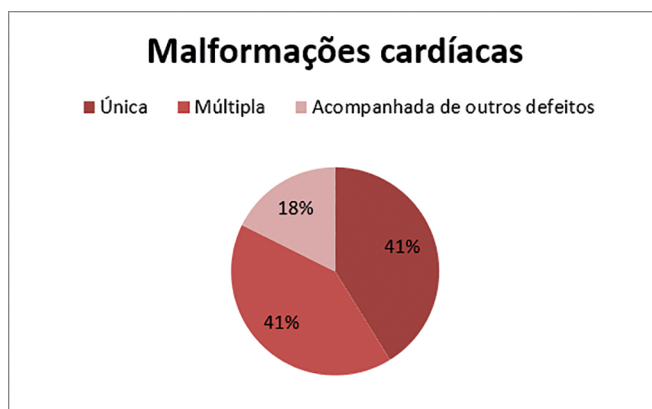


Gráfico 1. Distribuição das malformações cardíacas conforme apresentação única, múltipla ou acompanhada de outros defeitos.

informações associadas aos conjuntos de morbidades. Todavia, o número médio de 17 dias é utilizado como avaliação comparativa nacional²⁰.

Quanto à localização, as principais malformações encontradas foram gastrointestinais, seguidas por malformações cardíacas, sendo o oposto do encontrado no estudo de Arruda et al. (2008)⁹, no qual as malformações cardiovasculares são as mais prevalentes e cursam com alta mortalidade no primeiro ano de vida. As malformações cardiovasculares agregam expressivo impacto, tanto em morbimortalidade, quanto em custo ao sistema de saúde, representando a principal causa de morte dentre os DC. A frequência de DC cardiovasculares associados aos DC extracardíacos é condizente com o percentual entre 5 e 50% presente na literatura, levando à discussão da relação custo-efetividade do rastreamento, por intermédio de exames complementares, de malformações extracardíacas para todas as crianças com DC cardíacos²¹.

Quanto aos diagnósticos de malformações múltiplas e/ou síndromes genéticas clássicas, somente foi possível estabelecer diagnóstico conclusivo (clínico e citogenético) para sete casos de trissomia do cromossomo 21 (7/11 casos). Este quadro reflete a realidade de outros estudos em que a síndrome de Down é uma das alterações genéticas mais prevalentes na população, tendo sua incidência de 1 a cada 600 a 800 nascidos vivos e estando relacionada com idade materna avançada^{22,23}.

A dificuldade para o estabelecimento de diagnósticos etiológicos definitivos deve-se, em parte, a três fatores: não utilização ou subutilização do exame físico dismorfológico realizado por médico geneticista como padrão na condução da investigação²¹; restrição para investigação laboratorial citomolecular e molecular, nem sempre disponível pelo Sistema Único de Saúde (SUS); e o baixo número de autorizações para necropsia. Mesmo que este procedimento possa auxiliar a responder questões importantes como o diagnóstico em si, transmissibilidade e risco de recorrência da patologia que acometeu o recém-nascido, é frequente que os pais não autorizem, assim como há relutância na solicitação pela equipe médica, segundo Adappa et al. (2007)²⁴.

Nos pacientes diagnosticados com doenças de etiologia genética foi realizado o aconselhamento genético com os familiares, orientando sobre o risco de recorrência das enfermidades. As crianças com Trissomia do 21 e outras cromossomopatias continuaram em acompanhamento no ambulatório de genética da própria instituição.

Uma limitação deste estudo é o alto número de neonatos para os quais não há registro de idade gestacional, muitos deles provenientes de outras cidades. Esta é também uma limitação do delineamento. Em um estudo prospectivo, provavelmente, a perda desses dados seria minimizada.

CONCLUSÕES

Apesar de raros isoladamente, os defeitos congênitos em conjunto representam grande parcela das patologias do período neonatal, estando presentes neste estudo em 8,6% dos pacientes. O número considerável de óbitos para os quais não houve avaliação em tempo, sugere que a prevalência de DC no presente estudo poderia ser ainda maior.

Dessa forma, salienta-se a importância da disponibilidade do médico geneticista para atendimento dos pacientes internados em UTI neonatais, visto que muitos desses defeitos têm origem genética, sendo este um profissional qualificado para auxiliar a conduzir a investigação na busca do diagnóstico precoce, de intervenção clínica, quando necessária, assim como para o adequado aconselhamento genético para a família²⁵. Outrossim, surge como campo em aberto a investigação dos pontos discutidos como possíveis causas da maior prevalência de defeitos congênitos no estudo.

REFERÊNCIAS

- Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE, Orioli IM. Introducción. In: Dutra MG, org. *Prevención primaria de los defectos congénitos*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz; 1996. p. 11-7.
- Horovitz DD, Llerena Junior JC, Mattos RA. Birth defects and health strategies in Brazil: an overview. *Cad Saúde Pública*. 2005 Jul;21(4):1055-64.
- Hook EB. Incidence and prevalence as measures of the frequency of birth defects. *Am J Epidemiol*. 1982 Nov;116(5):743-7.
- Nhoncanse GC, Germano CMR, Avó LRS, Melo DC. Aspectos maternos e perinatais dos defeitos congênitos: um estudo caso-controle. *Rev Paul Pediatr*. 2014;32(1):24-31.
- Luz GS, Karam SM, Dumith SC. Anomalias congênitas no estado do Rio Grande do Sul: análise de série temporal. *Rev Bras Epidemiol*. 2019;22:e190040.
- Christianson A, Howson CP, Modell B. March of dimes. Global report on birth defects. The hidden toll of dying and disabled children. In: Christianson A, Howson CP, Modell B, eds. *Cleft lip with or without cleft palate*. New York: White Plains; 2006. p. 29-35.
- Howson CP, Christianson AC, Modell B. Controlling birth defects: reducing the hidden toll of dying and disabled children in lower-income countries. Washington: Disease Control Priorities Project; 2008.
- Amorim MMR, Vilela PC, Santos ARV, Lima ALMV, Melo EFP, Bernardes HF, et al. Impacto das malformações congênitas na mortalidade perinatal e neonatal em uma maternidade-escola do Recife. *Rev Bras Saude Mater Infant*. 2006 Mai;6(Supl 1):19-25.
- Arruda TAM, Amorim MMR, Souza ASR. Mortalidade determinada por anomalias congênitas em Pernambuco, Brasil, de 1993 a 2003. *Rev Assoc Med Bras*. 2008 Abr;54(2):122-6.
- Neto PS, Zhang L, Nicoletti D, Munchen FB. Mortalidade infantil por malformações congênitas no Brasil. *Rev AMRIGS*. 2012 Abr/Jun;56(2):129-32.
- Zanini RR, Moraes AB, Giugliani ERJ, Riboldi J. Infant mortality trends in the State of Rio Grande do Sul, Brazil, 1994-2004: a multilevel analysis of individual and community risk factors. *Cad Saúde Pública*. 2009 Mai;25(5):1035-45.
- Ministério da Saúde (BR). Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde. Portal da saúde – DATASUS. Informações de saúde [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2014; [acesso em 2015 Jul 11]. Disponível em: <http://www2.datasus.gov.br/DATASUS/index.php?area=0205>
- Cesar JA, Mendoza-Sassi R, Horta BL, Ribeiro PRP, D'Ávila AC, Santos FM, et al. Indicadores básicos de saúde infantil em área urbana no extremo sul do Brasil: estimando prevalências e avaliando diferenciais. *J Pediatr (Rio J)*. 2006 Dez;82(6):437-44.
- Dursun A, Zenciroglu A, Hakan N, Karadag N, Karagol BS, Aydin B, et al. Distribution of congenital anomalies in a neonatal intensive care unit in Turkey. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2014 Jul;27(10):1069-74.
- Schüler-Faccini L, Leite JCL, Sanseverino MTV, Peres RM. Avaliação de teratogênicos na população brasileira. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2002;7(1):65-71.
- Gonçalves e Silva SR, Martins JL, Seixas S, Silva DC, Lemos DP, Lemos PV. Congenital defects and exposure to pesticides in São Francisco Valley. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 2011 Jan;33(1):20-6.
- Ramos AP. Prevalência de malformações congênitas em recém-nascidos em hospital da rede pública. *Saúde.Com*. 2008;4(1):27-42.
- Castro MLS, Cunha CJ, Moreira PB, Fernández RR, Garcias GL, Martino-Röth MDM. Frequência das malformações múltiplas em recém-nascidos na Cidade de Pelotas, Rio Grande do Sul, Brasil, e fatores sócio-demográficos associados. *Cad Saúde Pública*. 2006 Mai;22(5):1009-15.
- Maciel ELN, Gonçalves EP, Alvarenga VA, Polone CT, Ramos MC. Perfil epidemiológico das malformações congênitas no município de Vitória-ES. *Cad Saúde Coletiva*. 2006;14(3):507-18.
- Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). Departamento de Neonatologia. Relação do número de leitos de UTI neonatal por 1.000 nascidos vivos. Estimativa da necessidade de leitos de UTI neonatal no Brasil [Internet]. Rio de Janeiro: SBP; 2012; [acesso em 2012 Mai 08]. Disponível em: www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/2015/02/numero_leitos_uti.pdf
- Rosa RCM, Rosa RFM, Zen PRG, Paskulin GA. Congenital heart defects and extracardiac malformations. *Rev Paul Pediatr*. 2013;31(2):243-51.
- Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com síndrome de Down. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2013.
- Bishara N, Clericuzio CL. Common dysmorphic syndromes in the NICU. *Neoreviews*. 2008;9:e29.
- Adappa R, Paranjothy S, Roberts Z, Cartledge PHT. Perinatal and infant autopsy. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2007 Jan;92(1):F49-F50.
- Tirumani HB, Khatija S. Profile of congenital malformations in a tertiary care level neonatal intensive care unit. *Int J Contemp Pediatr*. 2017 Set;4(5):1634-7.