10º FEPEG FÓRUM ENSINO • PESQUISA EXTENSÃO • GESTÃO
RESPONSABILIDADE SOCIAL: INDISSOCIABILIDADE ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO UNIVERSITÁRIA
Realização: Unimontes, Secretaria de Desenvolvimento Econômico, Ciência, Tecnologia e Ensino Superior, Minas Gerais
Apoio: FAPEMIG, FADENOR
ISSN 1806-549 X

Autor(es): MARIA APARECIDA VIEIRA, ANA CAROLINE PEREIRA MARTINS, PATRYCYA YHANNY DE SOUZA ASSIS, JUCIMERE FAGUNDES DURÃES

Anomalias congênitas

Introdução

Defeitos de nascimento, malformações congênitas e anomalias congênitas são termos sinônimos usados para descrever distúrbios estruturais, comportamentais, funcionais e metabólicos presentes ao nascimento (SADLER, 2013).

A Organização Mundial da Saúde (OMS) define anomalia congênita como toda anormalidade funcional ou estrutural no desenvolvimento do feto, decorrente de fatores originados antes do nascimento, sejam genéticos, ambientais ou desconhecidos. Mesmo que o defeito não seja aparente e de manifestação clínica mais tardia, é considerada malformação congênita (OMS, 2015).

Segundo Reis, Santos e Mendes (2011) cerca de 2 a 5 % de nascidos vivos, no mundo apresentam algum tipo de anomalia congênita detectada ao nascimento. Em algumas regiões do mundo, as anomalias congênitas representam a primeira causa de óbitos neonatais. Nos países desenvolvidos, são responsáveis por 20% dos óbitos neonatais e 30 a 50% dos óbitos perinatais (GOMES; COSTA, 2012; Barros *et al*.,2012).

Diante dessa realidade, o conhecimento das anomalias congênitas em recém-nascidos contribui para uma melhor qualidade da assistência, permitindo o seu controle, acompanhamento e suas formas de prevenção (RODRIGUES *et al*.,2014). Neste sentido, justifica-se a realização da presente investigação para acrescentar informações pertinentes sobre as anomalias congênitas.

Assim, realizou-se o presente estudo com o objetivo de identificar o perfil epidemiológicos das anomalias congênitas a partir de uma revisão bibliográfica.

Material e métodos

Trata-se de uma revisão bibliográfica realizada na base de dados Biblioteca Virtual em Saúde. Os descritores utilizados na busca e constantes na plataforma de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) foram: anomalias congênitas; crianças; perfil. Utilizou como critério de inclusão estudos na íntegra; acessíveis e publicados no período de 2010-2015, no idioma português e que procurassem responder ao objetivo proposto. Constituíram como critérios de exclusão: cartas ao editor; relatos de caso; editoriais; revisões de literatura, integrativas e sistemáticas; teses e dissertações e publicações duplicadas.

Resultados e discussão

Obteve-se 15 publicações na plataforma SciELO ; na LILACS 58; e 33 no Coleciona SUS totalizando 106 publicações. Realizou-se leitura seletiva dessas publicações a partir de título e do resumo para verificar sua pertinência com a temática. Quando as informações contidas no resumo não eram suficientes, realizou-se leitura integral. Dessa leitura, selecionou-se 36 publicações. Após análises, foram selecionadas 18 publicações, compondo a amostra desta revisão, as quais atenderam integralmente aos critérios de inclusão.

Os resultados evidenciaram que em 2010, o boletim do *Office for National Statistics* mostrou que a principal causa de óbito neonatal na Inglaterra e no Reino Unido estava relacionada a anomalias congênitas. Na América Latina, constituem um quarto das internações hospitalares pediátricas e estão entre a terceira e quarta causa de óbitos no primeiro ano de vida (SILVA *et al*.,2011).Tal resultado evidencia que nos países em desenvolvimento, as infecções no período neonatal continuam como a principal causa de morbimortalidade nas crianças no período neonatal devido à insuficiente assistência pré-natal e perinatal, reduzindo, assim, a prioridade na atenção aos cuidados de saúde aos recém-nascidos portadores de defeito congênito, que permanecem em segundo plano (FONTOURA,2012).

Entretanto, no Brasil, com a redução dos óbitos por causas infecto-contagiosas, em decorrência da melhoria nas redes de saneamento básico; aumento da cobertura vacinal; promoção do aleitamento materno; e a inclusão de novas vacinas no calendário básico de vacinação, contribuíram, para o aumento proporcional dos casos de anomalias

ISSN 1806-549 X

congênitas, passando da quinta para segunda causa de mortes em recém-nascidos (SILVA *et al*.,2011;GOMES; COSTA,2012; NETO *et al*.,2012).

De acordo com pesquisa realizada, no Brasil, pelo Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas - programa de monitoramento para esses nascimentos - há uma taxa de 2,24% a 5% no nascimento de malformados. Porém, em 2010, a prevalência de anomalias foi de 0,8%, representando média de dois mil nascidos vivos (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2012; FONTOURA; CARDOSO, 2014).

Segundo Nunes (2010) as anomalias congênitas em nascidos vivos podem ser classificadas como maiores e menores e estão baseadas na gravidade dos achados anormais. As malformações maiores são as que resultam em graves defeitos anatômicos, funcionais ou estéticos, e pode muitas vezes levar à morte, como a anencefalia, fenda labial ou palatina, hidrocefalia, cardiopatia, entre outros. As malformações menores, geralmente, não têm importância cirúrgica, médica ou estética e podem ser únicas ou múltiplas e associar-se a malformações maiores, como as relacionadas a anomalias menores: o *nervus* pigmentares, que pintas escuras formadas pelo acúmulo anormal de melanócitos em determinadas regiões da pele; prega simiesca, consiste na presença de uma única linha que se estende atrás da palma da mãos, diferentemente das pessoas normais que apresentam três linhas na palma das mãos; polidactilia, caracterizado pela presença de maior número de dedos do que o normal; clinodactilia do quinto dedo,deformidade em desvio angular radioulnar das falanges, distal à articulação metacarpofalangiana.

Para Rodrigues (2014), além da classificação das anomalias congênitas em maiores e menores, essas podem receber outra classificação de acordo com a Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID) 10, no qual o capítulo XVII refere-se às anomalias congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas.

Didaticamente, as anomalias congênitas podem ser divididas em genéticas, ambientais e herança multifatorial (fatores genéticos e ambientais agindo em conjunto de uma forma complexa). Estima-se que 15% das anomalias congênitas são de origem genética (gênica ou cromossômica); 10% estão envolvidas com causa ambientais; herança multifatorial de 20 a 25% e 40 a 60 % têm origem desconhecida (SADLER, 2010).

As causadas por fatores genéticos apresentam envolvimento gênico e cromossômico. As anomalias gênicas podem estar relacionadas com anomalias isoladas ou associadas, constituindo a maioria por mutações deletérias que podem ser letais. Muitas doenças genéticas resultam da mutação de apenas um gene (monogênica), podendo ser localizada, tanto em autossomos quanto nos cromossomos X, classificando os padrões de herança em dominante ou recessiva (OLIVEIRA *et al*.,2007 2009; MOORE;PERSAUD;TORCHIA,2013).

Anomalias cromossômicas ou aberrações cromossômicas podem ser do tipo numérico ou estrutural e envolvem um ou mais autossomos, cromossomos sexuais ou ambos. Devido a um erro no processo de gametogênese (do óvulo ou do espermatozoide), o concepto pode apresentar um número maior ou menor de cromossomos (aberração cromossômica numérica) ou apresentar cromossomos contendo alterações estruturais (OLIVEIRA *et al*.,2007).

De acordo Andrade (2014) os fatores ambientais são responsáveis por exercer grandes influências sobre algumas anomalias congênitas. Os defeitos congênitos ocorridos por causas ambientais não estão relacionados à alteração genicas ou cromossômicas. Atuação de agentes teratogênicos; interrupção do suprimento sanguíneo fetal, anomalias uterinas, bridas amnióticas e infecções durante a gestação (*Toxoplasma gondii e Treponema pallidum*) são causas ambientais de defeitos congênitos. Os agentes teratogênicos podem ser divididos em três categorias: agentes químicos, drogas, medicamentos e substâncias químicas; agentes biológicos, infecciosos ou parasitários e agentes físicos - radiação ionizante. Os agentes teratogênicos podem também ser derivados do próprio organismo da gestante (anticorpos contrarreceptores da acetilcolina em gestantes portadoras de miastenia gravis ou anticorpos anti-Rh fetal na anemia hemolítica do recém-nascido) ou de agentes exógenos como drogas, agentes físicos teratogênicos (raios-X) e infecções (OLIVEIRA *et al*., 2007; ZLOT, 2008).

Entretanto, muitas anomalias congênitas comuns são causadas por fatores genéticos e ambientais atuando em conjunto - herança multifatorial. Heranças multifatoriais apresentam com frequência, uma única grande anomalia (MOORE; PERSAU; TORCHIA,2012).

Apesar de cada vez mais se conhecer as origens moleculares das anomalias congênitas, uma média de 50 a 60% dos casos são decorrentes de causas desconhecidas (FONTOURA; CARDOSO, 2014). Os erros espontâneos do desenvolvimento respondem por algumas das malformações que ocorrem sem anormalidades aparentes do genoma ou influencia do ambiente. Um percentual significativo de defeitos ao nascimento é atribuído à probabilidade estatística de erros no processo de desenvolvimento, de forma similar a mutação espontânea (RAMOS, 2008).

Para Lopes *et al*. (2011) as anomalias congênitas vêm se tornando um grande desafio tanto para gestores, quanto para profissionais e familiares. Indicadores corroboram para que as anomalias constituam importante e atual preocupação de saúde, pois estão emergindo em substituição a outras doenças e precisam de ações eficazes e de qualidade para que sejam controladas. Medidas como prevenção primária e diagnóstico precoce estão relacionados com

ISSN 1806-549 X

a diminuição das anomalias congênitas e melhores prognósticos de saúde de crianças acometidas (MELO; PACHECO ,2013).

Para amenizar os traumas causados pelas anomalias congênitas, a prevenção se torna elemento importante e economicamente viável para amenizar as suas complicações, a saber: evitar as gestações em mulheres maiores de 40 anos; realizar a suplementação de acido fólico, prevenindo os defeitos do tubo neural; vacinar, no período pré-concepcional, evitando-se a síndrome da rubéola congênita e da hepatite B congênita; ou fazer o tratamento prévio ou a prevenção ambiental da infecção como toxoplasmose congênita, sífilis congênita e tétano umbilical; evitar consanguinidade e ter o conhecimento prévio de parentes acometidos por doenças genéticas. Tais medidas, além de diminuírem os riscos de anomalias congênitas, contribuem para uma gestação saudável, tanto para mãe quanto para o recém-nascido (NUNES, 2010).

Além da prevenção o avanço tecnológico possibilitou a introdução de novos métodos de diagnóstico pré- natal de anomalias fetais. O exame de ultrassonografia permite o diagnóstico cada vez mais precoce das anomalias congênitas durante a vida intrauterina e tem sido utilizado como o principal método diagnóstico para seu rastreamento na população. Além da ultrassonografia, a ressonância magnética pode ser um método complementar para fornecer subsídios para melhor assistência perinatal (BARROS, 2012; MOORE; PERSAUD 2008).

Conclusão

O conhecimento do perfil das anomalias congênitas em recém-nascidos contribui para uma melhor qualidade da assistência, pois alicerçam, direcionam e subsidiam as ações propostas pelos serviços que atendem a essa demanda, quanto a sua forma de execução e que permitam o seu controle, acompanhamento e suas formas de prevenção. Avaliações contínuas pelas administrações públicas permitem estabelecer estratégias para assistência integral à criança e instrumentos para redução da incidência de anomalias congênitas**.**

Referências bibliográficas

BARROS, M.L *et al.* Malformações do sistema nervoso central e malformações associadas diagnosticadas pela ultrassonografia obstétrica. *Rev.Radio Bras*,v.45, n.6,p.309–314,2012.Disponívelem:<http://http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842012000600005>. Acesso em: 15 Abr. 2016.

FONTOURA, F.C.;CARDOSO,M.V.L.M.L .Associação das malformações congênitas com variáveis neonatais e maternas em unidades neonatais numa cidade do nordeste brasileiro. *Texto Contexto Enferm*, Florianópolis, v. 23,n.4,p. 907-14, Out-Dez 2014.Disponível em:< http://www.scielo.br/pdf/tce/v23n4/pt_0104-0707-tce-23-04-00907.pdf >.Acesso em:15 mar.2016.

GOMES ,M.R.R.;COSTA,J.S.D .Mortalidade infantil e as malformações congênitas no Município de Pelotas, Estado do Rio Grande do Sul, Brasil: estudo ecológico no período 1996-2008. *Epidemiol. Serv. Saúde*, Brasília, v.21,n.1,p.119-128, jan-mar 2012.Disponível em:< http://scielo.iec.pa.gov.br/pdf/ess/v21n1/v21n1a12.pdf>. Acesso em: 15 mar.2016.

LOPES,F.N *et al.* A vivência materna diante do defeito congênito: contribuições para a prática da enfermagem. *HU Revista*, Juiz de Fora, v. 37, n. 1, p. 47-54, jan./mar, 2011.Disponívelem:<https://hurevista.ufjf.emnuvens.com.br/hurevista/article/viewFile/1387/524 >.Acesso em: 15 mar.2016.

MELO,M.M.;PACHECO,S.T.A.O cuidado ao neonato com anomalia congênita: estratégias de enfrentamento de enfermeiros.*Rev. pesq.: cuid. Fundam online* ,v.4,n.3,p.2636-44,2012.Disponível em:<http://www.seer.unirio.br/index.php/cuidadofundamental/article/view/1837/pdf_604 >.Acesso em:15 marc.2016.

NETO,P.S *et al*. Mortalidade infantil por malformações congênitas no Brasil, 1996-2008.*Revista da AMRIGS*, Porto Alegre, v.56,n.2,p. 129-132, abr.-jun, 2012.Disponível em:<http://www.amrigs.org.br/revista/56-02/original5.pdf>. Acesso em:15 mar.2016.

OFFICE FOR NATIONAL STATISTICS . Statistical Bulletin: Infant and perinatal mortality in England and Wales by social and biological factors, 2010 [cited 2012 Oct 01]. Available from: http://www.ons.gov.uk/ons/ dcp171778_243182.pdf.

OLIVEIRA,F.C.C *et al*.Defeitos Congênitos – Tópicos Relevantes.*Gaz. méd. Bahia* ,Bahia,v.77,n.1,p.32-S39,2007.Disponível em:<http://www.gmbahia.ufba.br/index.php/gmbahia/article/viewFile/281/2 >. Acesso em:15 mar.2016.

SANDLER, T.W. Langman, embriologia médica. 12 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013, 97 p.

SILVA, S. R.G *et al.*Defeitos congênitos e exposição a agrotóxicos no Vale do São Francisco.*RevBrasGinecolObstet*,v.33,n.1,p.20-6,2011.Disponível em:<http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v33n1/a03v33n1.pdf>.Acesso em:15mar.2016.