

# SAÚDE BRASIL 2020/2021

ANOMALIAS CONGÊNITAS  
PRIORITÁRIAS PARA A VIGILÂNCIA  
AO NASCIMENTO



MINISTÉRIO DA SAÚDE  
Secretaria de Vigilância em Saúde  
Departamento de Análise em Saúde e  
Vigilância de Doenças Não Transmissíveis

# SAÚDE BRASIL 2020/2021

---

**ANOMALIAS CONGÊNITAS  
PRIORITÁRIAS PARA A VIGILÂNCIA  
AO NASCIMENTO**



2021 Ministério da Saúde.



Esta obra é disponibilizada nos termos da Licença Creative Commons – Atribuição – Não Comercial – Compartilhamento pela mesma licença 4.0 Internacional. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte.

A coleção institucional do Ministério da Saúde pode ser acessada, na íntegra, na Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde: <http://bvsmms.saude.gov.br>.

Tiragem: 1ª edição – 2021 – versão eletrônica

*Elaboração, distribuição e informações:*

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Vigilância em Saúde

Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis

Coordenação-Geral de Informações e Análises Epidemiológicas

SRTVN Quadra 701, via W5 Norte, lote D, Edifício PO 700, 6º andar

CEP: 70719-040 – Brasília/DF

Site: [www.saude.gov.br](http://www.saude.gov.br)

Email: [cgiae@saude.gov.br](mailto:cgiae@saude.gov.br)

*Editores-gerais:*

Arnaldo Correia de Medeiros – SVS/MS

Luciana de Almeida Costa – DASNT/SVS

*Editores científicos:*

Decio Brunoni – Universidade Federal de São Paulo e Universidade Presbiteriana Mackenzie

Giovanny Vinícius Araújo de França – Cgiae/DASNT/SVS

Lavínia Schuler-Faccini – Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Simone de Menezes Karam – Universidade Federal do Rio Grande

*Revisão técnica:*

Augusto César Cardoso-dos-Santos – Cgiae/DASNT/SVS

Julia do Amaral Gomes – Cgiae/DASNT/SVS

Mariana Bertol Leal – Decit/SCTIE

Rita Mattiello – Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul

Valdelaine Etelvina Miranda de Araujo – Cgiae/DASNT/SVS

*Diagramação:*

Sabrina Lopes – Área editorial/GAB/SVS

*Normalização:*

Delano de Aquino Silva – Editora MS/CGDI

Daniela Ferreira Barros da Silva – Editora MS/CGDI

*Revisão:*

Khamila Silva – Editora MS/CGDI

Tamires Felipe Alcântara – Editora MS/CGDI

---

Ficha Catalográfica

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis.

Saúde Brasil 2020/2021 : anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento / Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde, Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. – Brasília : Ministério da Saúde, 2021.

414 p. : il.

Modo de acesso: World Wide Web:

[http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude\\_brasil\\_anomalias\\_congenitas\\_prioritarias.pdf](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_anomalias_congenitas_prioritarias.pdf)

ISBN 978-65-5993-076-0

1. Saúde pública. 2. SUS (BR). 3. Anomalias congênitas. I. Título.

CDU 614(81)

---

Catalogação na fonte – Coordenação-Geral de Documentação e Informação – Editora MS – OS 2021/0050

*Título para indexação:*

Health Brazil 2020/2021: priority congenital anomalies for surveillance at birth

**10**

**PREVENÇÃO  
DAS ANOMALIAS  
CONGÊNITAS**

## RESUMO

### OBJETIVO

Descrever o estado da arte sobre a prevenção das anomalias congênitas. Esta revisão oferece uma análise crítica e pessoal dos autores.

### MÉTODOS

Revisão narrativa de literatura, mediante busca na base MEDLINE (via PubMed), em endereços on-line, relatórios e documentos oficiais.

### RESULTADOS

Para a prevenção das AC, não somente em nível primário, como também secundário e terciário, é fundamental o seu registro adequado. Conhecer a frequência, o tipo e a gravidade das anomalias e sua distribuição, propicia um planejamento de estratégias com diferentes focos, como, por exemplo, intensificação do programa de vacinação, educação/orientação pré-concepcional e pré-natal até criação e implementação de centros de referência. Evitar o consumo de álcool durante a gestação é uma importante medida de prevenção de AC e de deficiência intelectual. O controle de doenças maternas é importante na prevenção primária e secundária das AC.

### CONCLUSÃO

As anomalias congênitas estão entre as principais causas de mortalidade neonatal e infantil, doenças crônicas e deficiência, causando impacto em nível individual, familiar, no sistema de saúde e na sociedade. Nesse sentido, as anomalias congênitas são condições de grande relevância no âmbito da saúde pública, e para a estruturação de suas estratégias efetivas de prevenção é necessária uma vigilância epidemiológica fortalecida.

### PALAVRAS-CHAVES

Prevenção primária. Prevenção secundária. Prevenção terciária. Anomalias congênitas. Vigilância epidemiológica.

## INTRODUÇÃO

As anomalias congênitas (AC) estão entre as principais causas de mortalidade neonatal e infantil, doenças crônicas e deficiência, causando impacto em nível individual, familiar, no sistema de saúde e na sociedade. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), anualmente, aproximadamente 8 milhões de recém-nascidos no mundo nascem com um defeito grave ou anomalia congênita e 3 milhões morrem antes dos 5 anos. Na América Latina, as AC ocasionam cerca de 20% das mortes de crianças menores de 5 anos e um em cada cinco bebês vai a óbito em decorrência de defeitos congênitos durante os primeiros 28 dias de vida.<sup>1,2</sup>

Cerca de 70% das AC podem ser evitadas ou seus efeitos minimizados com ações preventivas, particularmente nos países de média renda. Medidas como vacinação, fortificação de alimentos e cuidados pré-natais podem diminuir a carga associada a muitas dessas anomalias. O acompanhamento das variações geográficas e temporais também contribui para o planejamento estratégico de ações pela saúde pública. As medidas de prevenção para as AC requerem uma gama de estratégias que incluem a oferta de cuidados para a saúde das mulheres, dos recém-nascidos e das crianças. Nesse sentido, estratégias que promovam o cuidado e a prevenção das AC são factíveis, custo efetivas e devem ser uma prioridade dentro das políticas de saúde pública.<sup>1,3-5</sup>

As recomendações gerais para o cuidado e a prevenção das AC podem ser focadas na redução do risco, na melhora dos cuidados e na capacitação de profissionais da saúde e sociedade civil<sup>1,3-12</sup>, como segue.

## REDUÇÃO DO RISCO

- ▶ Educar a comunidade, os profissionais de saúde e trabalhadores, os formuladores de políticas, a mídia e outras partes interessadas sobre as AC e as oportunidades para cuidados e prevenção eficazes.
- ▶ Promover o planejamento familiar permitindo aos casais decidirem quando eles desejam ter os seus filhos, organizando o intervalo entre as gestações, o número de filhos, as idades em que desejam completar as famílias e na redução das gestações indesejadas.
- ▶ Garantir uma dieta saudável e equilibrada durante o período reprodutivo mediante uma ingestão adequada de macronutrientes, uma ampla gama de micronutrientes e fortificação quando necessário. Especial atenção em relação ao consumo de substâncias teratogênicas como a ingestão de álcool.
- ▶ Otimizar a saúde materna por meio do controle de doenças infecciosas e as crônicas associadas a um risco aumentado de AC.
- ▶ Capacitar os profissionais da saúde no reconhecimento de causas e de cuidados de crianças com AC.
- ▶ Realizar o exame físico de todos os recém-nascidos por profissionais da saúde capacitados para o reconhecimento antes da alta hospitalar ou clínica.

- ▶ Oferecer serviços de saúde infantil adequados para o cuidado dos bebês com AC.
- ▶ Estabelecer sistemas de vigilância e de monitoramento de defeitos congênitos comuns para uma avaliação robusta de intervenções nacionais e locais.
- ▶ Capacitar e apoiar a sociedade sobre as AC.

## MELHORIAS NOS SERVIÇOS DE SAÚDE

- ▶ Promover a capacitação dos profissionais de saúde que trabalham direta ou indiretamente com as AC em relação aos fundamentos e reconhecimento de tais anomalias, causas e cuidados das crianças com AC e a garantia de exames físicos de todos os recém-nascidos por profissionais de saúde treinados antes da alta hospitalar.
- ▶ Garantir serviços médicos de pré-concepção para auxiliar as mulheres e seus parceiros a atingir o nível ideal de saúde física e mental e bem-estar durante a gravidez, bem como promover um parto normal e com saúde para o bebê. Esses serviços devem incluir a triagem genética.
- ▶ Garantir serviços e tratamentos efetivos para as AC, incluindo cirurgia, medicamentos, modificações dietéticas e serviços de reabilitação quando necessário.
- ▶ Fornecer apoio psicossocial para as famílias promovendo uma maior compreensão das AC e manejo do crescimento e do desenvolvimento de crianças com AC.

## CAPACITAR A SOCIEDADE SOBRE AS AC

- ▶ Educar a sociedade sobre AC e como as famílias podem maximizar as chances de uma gravidez saudável mediante o acompanhamento dos profissionais da saúde.
- ▶ Fortalecer laços da sociedade mediante a promoção de grupos de apoio a pacientes e familiares e organizações não governamentais, com acesso a atendimento de alta qualidade ao paciente centrado na família, incluindo a facilitação da consciência comunitária, profissional e educação; e defendendo maior financiamento para pesquisas sobre as causas das doenças congênitas.
- ▶ Capacitar profissionais de saúde em relação aos fundamentos da genética médica. Este treinamento deve incluir o diagnóstico de doenças congênitas comuns antes e no nascimento; o tratamento, quando possível, no ambiente de atenção primária à saúde; reconhecimento da necessidade de encaminhamento para tratamento especializado; aconselhamento genético básico, incluindo melhores práticas na comunicação de informações de saúde aos genitores e apoio para famílias que têm um filho ou estão em risco aumentado de ter um filho com uma doença congênita. O aconselhamento genético visa capacitar aqueles que são aconselhados a tomar decisões autônomas em relação à sua saúde, conforme suas crenças religiosas e éticas.
- ▶ Estabelecer serviços de saúde para assistir as famílias na obtenção de uma saúde física e mental ideal e bem-estar e para facilitar uma gravidez e parto saudáveis. Esses serviços incluem imunização contra rubéola; triagem para o risco de doenças congênitas genéticas,

parcialmente genéticas e teratogênicas e aconselhamento de saúde mental, incluindo identificação e apoio para depressão;

- ▶ Implementar pré-concepção ou triagem médica pré-natal para identificar famílias em risco de ter um bebê com distúrbios de hemoglobina; síndrome de Down; incompatibilidade de tipo sanguíneo; infecções congênicas sexualmente transmissíveis, como sífilis, vírus da imunodeficiência humana e vírus do herpes simples e malformações estruturais, particularmente defeitos do tubo neural.
- ▶ Evitar exposição a fatores de risco, buscar o diagnóstico precoce e o atendimento adequado, minimizando complicações devem ser parte constante do planejamento estratégico governamental.

A prevenção das AC pode se dar em três níveis de atenção. A prevenção primária é pré-concepcional e evita a ocorrência da anomalia; a secundária é pré-natal e evita o nascimento de um embrião ou feto com AC; a terciária é pós-natal e evita complicações decorrentes das AC, propiciando melhor qualidade de vida. A Figura 1 também mostra as etapas importantes nos diferentes momentos da vida para a prevenção de AC.

**Figura 1 – Oportunidades e ações, ao longo da vida, para a prevenção de anomalias congênicas**



Fonte: Os autores.

## PREVENÇÃO PRIMÁRIA

A prevenção primária de muitos defeitos congênitos é viável, pois muitos dos fatores de risco são bem estabelecidos. Estratégias para evitá-los passam por programas educativos voltados à comunidade como a conscientização do uso de medicações apenas com sua prescrição e tratamento adequado de doenças crônicas para mulheres em idade fértil. A pesquisa científica é importante, pois permite identificar novos fatores de risco ou novos aspectos de fatores já conhecidos. É fundamental a educação constante sobre os danos decorrentes do álcool e do tabaco (Quadro 1).

**Quadro 1 – Estratégias de prevenção primária para anomalias congênitas morfológicas e perdas embrio/fetais**

| ESTRATÉGIA                                                                                                                                                                                                               | ANOMALIA CONGÊNITA                                                                                                                                                                                                                                                                                                | REFERÊNCIAS     |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| <b>Suplementação com ácido fólico periconcepcional, preferencialmente semanas antes</b>                                                                                                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Defeitos de fechamento do tubo neural</li> <li>• Anomalias cardíacas</li> <li>• Anomalias do sistema urogenital</li> <li>• Fenda labial</li> <li>• Anomalias de membros inferiores</li> </ul>                                                                            | 7,18-22         |
| <b>Evitar ingestão de álcool</b>                                                                                                                                                                                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome alcoólica fetal</li> <li>• Hérnia diafragmática</li> <li>• Gastrosquise</li> <li>• Defeito de fechamento do tubo neural</li> <li>• Fenda labial</li> <li>• Anomalias cardíacas</li> </ul>                                                                       | 7,9,18,21,23    |
| <b>Cessaç o de tabagismo e outras drogas</b>                                                                                                                                                                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fenda labial</li> <li>• Defeito de fechamento do tubo neural</li> <li>• Anomalias cardíacas</li> <li>• Restrição de crescimento intrauterino</li> <li>• Gastrosquise</li> <li>• Anomalias de membros inferiores</li> </ul>                                               | 7,9,10,18,19,21 |
| <b>Prevenir obesidade e alterações metab licas associadas</b>                                                                                                                                                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Defeito de fechamento de tubo neural</li> <li>• Anomalias cardíacas</li> </ul>                                                                                                                                                                                           | 7,10,21         |
| <b>Vacina o e medidas comportamentais visando   preven o de exposi o a pat genos (limpeza correta dos alimentos, lavagem correta das m os, n o dividir objetos com pessoas possivelmente contaminadas, entre outros)</b> | <p>Depende do pat geno e do momento em que ocorreu exposi o:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>•  bito fetal e aborto</li> <li>• Microcefalia e outras altera  es do sistema nervoso central</li> <li>• Anomalia ocular</li> <li>• Anomalias cardíacas</li> <li>• Anomalias cranioencef licas</li> </ul> | 7–10,21,24,25   |

continua

| ESTRATÉGIA                                                                                                                                                     | ANOMALIA CONGÊNITA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | REFERÊNCIAS  |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| <b>Acompanhamento e tratamento adequado de mulheres em idade fértil com doenças crônicas (diabetes <i>mellitus</i>, hipertensão arterial, hipotireoidismo)</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Restrição de crescimento intrauterino</li> <li>• Anomalias do sistema nervoso central</li> <li>• Outras anomalias congênitas</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 7,9,10,18,21 |
| <b>Evitar exposição a poluentes ambientais</b>                                                                                                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomalias cardíacas</li> <li>• Defeito de fechamento de tubo neural e outras alterações de sistema nervoso central</li> <li>• Fenda labial</li> <li>• Hipospádia</li> <li>• Anomalias da árvore respiratória</li> <li>• Anomalias do sistema urogenital</li> <li>• Anomalias do sistema gastrointestinal</li> <li>• Anomalias do sistema musculoesquelético</li> <li>• Hemangioma e linfangioma</li> <li>• Anormalidades cromossômicas</li> <li>• Óbito fetal e aborto</li> </ul> | 7,9,10,18,21 |

Fonte: Os autores.

## PREVENÇÃO SECUNDÁRIA

A prevenção secundária de anomalias congênitas morfológicas ainda é muito restrita, visto que a maioria das anomalias congênitas não tem um tratamento que evite completamente as sequelas. Cirurgias intrauterinas de defeitos de fechamento de tubo neural (mielomeningocele) já são realidade e mostram caminhos promissores de prevenção secundária dos problemas associados a esta anomalia. Da mesma forma, o diagnóstico precoce de alguns defeitos cardíacos congênitos permite intervenções cirúrgicas eficazes.

Um grupo importante de anomalias que não envolvem alterações morfológicas pode ser detectado por testes específicos. O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) é um exemplo de sucesso de prevenção secundária de uma série de deficiências, mas que foge ao escopo deste capítulo, que está voltado para anomalias morfológicas. Mas mesmo no PNTN, o teste do coraçãozinho é capaz de identificar anomalias cardíacas congênitas graves passíveis de intervenção cirúrgica eficaz.

O diagnóstico pré-natal seguido de interrupção da gestação de fetos com anomalias congênitas é considerado como uma das modalidades de prevenção secundária. No Brasil, legalmente apenas a anencefalia é incluída nesta categoria.

## PREVENÇÃO TERCIÁRIA

Denomina-se prevenção terciária aquela que é pós-natal e que visa reabilitar, ressocializar e evitar as complicações decorrentes, nesse caso, das AC, com o objetivo de melhorar não somente a sobrevida como sua qualidade. Envolve atos médicos, tecnologia disponível, detecção precoce e atendimento multiprofissional, conforme as necessidades de cada indivíduo, sem se esquecer do bem-estar psicológico da família. O Quadro 2 traz alguns exemplos de prevenção terciária para algumas das anomalias abordadas neste volume. É importante salientar, mais uma vez, que o diagnóstico precoce das AC e o registro adequado permitirão o encaminhamento em tempo oportuno a esse tipo de prevenção, permitindo a organização da rede de atenção, contribuindo para melhores resultados.

**Quadro 2 – Exemplos de prevenção terciária para anomalias congênicas**

| TIPO DE ANOMALIA                      | TIPO DE PREVENÇÃO                         | MOTIVO                                                |
|---------------------------------------|-------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| Fendas orais                          | Avaliação otorrinolaringológica periódica | Retenção de fluido no ouvido médio e perda de audição |
|                                       | Tratamento ortodôntico                    | Ausência de alguns dentes ou desalinhamento           |
| Síndrome de Down                      | Dosagem hormonal periódica                | Alteração funcionamento da glândula tireoide          |
|                                       | Estimulação precoce                       | Atraso no desenvolvimento                             |
| Defeitos de fechamento do tubo neural | Hidrocefalia                              | Acúmulo de líquido nos ventrículos                    |
|                                       | Autocateterização e/ou medicamentos       | Incontinência urinária                                |

Fonte: Os autores.

## REGISTROS DE VIGILÂNCIA DAS ANOMALIAS CONGÊNICAS

Nos últimos anos um número expressivo de sistemas/programas de vigilância das AC tem sido desenvolvido, particularmente após a tragédia ocasionada pelo uso da talidomida na década de 1960. Esses programas têm como objetivo principal monitorar e diagnosticar as AC visando à implementação de estratégias de prevenção e de tratamento o mais precocemente possível.<sup>3,13</sup>

No geral, os sistemas de vigilância podem ser classificados como de base populacional ou de base hospitalar. Os sistemas de base populacional investigam as AC a partir do nascimento na população residente em uma área específica. Já os de base hospitalar diagnosticam os casos de AC nos hospitais, maternidades ou locais determinados cuja cobertura corresponde aos nascimentos ocorridos nesses locais. Dentro da vigilância de base hospitalar, há também a vigilância sentinela, geralmente implantada em lugares específicos com o objetivo de obter avaliações mais ágeis da ocorrência de um desfecho gestacional. Os sistemas podem contemplar a vigilância em uma área restrita dentro de um país, de todo o país ou contemplar dados de diferentes países.<sup>3,7,14-16</sup>

Uma revisão narrativa publicada recentemente identificou seis redes de colaboração internacional para a vigilância de anomalias congênitas: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR); European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT); British and Irish Network of Congenital Anomaly Researchers (BINOCAR); Red Latinoamericana de Malformaciones Congénitas (ReLAMC); South-East Asia Region's Newborn and Birth Defects Database (SEAR-NBBD) e Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (Eclamc). Essas redes contemplam 98 programas presentes em 58 diferentes países de todos os continentes, exceto a África. Essas redes têm diferentes características, mas todas têm como objetivo comum promover a vigilância das AC.<sup>3</sup>

O Brasil é um membro histórico da rede Eclamc (<http://www.eclamc.org/port/index.php>).<sup>717</sup> O Eclamc é um programa que tem como objetivo principal realizar a investigação clínica e epidemiológica dos fatores de risco para as AC em centros latino-americanos. Esse programa utiliza uma metodologia de caso-controle, isto é: cada recém-nascido com AC (caso) é pareado ao próximo nascido sem malformações, do mesmo sexo e no mesmo hospital (controle). O Eclamc contempla 12 países da América Latina. O Eclamc foi a primeira rede criada e a longevidade dos registros permite que essa rede formule tendências temporais para a frequência de AC, o que vem contribuindo para os avanços na área das AC. Outra fortaleza dessa rede é o modelo igualitário e voluntário dessa organização. Isso significa que os hospitais não são obrigados a relatar os dados periodicamente e os profissionais de saúde envolvidos são considerados investigadores e codiretores do programa, com igual acesso aos dados coletados. Nesse sentido, o Eclamc promove a realização de pesquisas relacionadas às AC, disponibiliza manuais de prevenção primária e secundária e oferece uma ferramenta on-line (Congenital Malformations Browser) que associa o nome da alteração ou o código da Décima Revisão da Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10) com imagens das malformações mais comuns.<sup>3</sup>

A rede ReLAMC foi criada em 2016 no contexto pós-epidemia da microcefalia ligada à infecção congênita pelo vírus Zika no Nordeste brasileiro. A ReLAMC tem por objetivo disponibilizar dados epidemiológicos atualizados sobre as AC derivados dos registros latino-americanos hospitalares e populacionais dos países participantes. A rede contempla dez fontes de registros, das quais cinco com cobertura nacional, quatro subnacionais e uma multinacional – o Eclamc. Ressalta-se que a ReLAMC extrapola os propósitos do Eclamc, ao incluir registros de base de dados populacionais.<sup>316</sup>

## COMO REGISTRAR?

Para os recém-nascidos vivos, é importante registrar na Declaração de Nascido Vivo (DNV), iniciando pelo campo 6 do bloco I. Neste local deve ser marcado SIM, caso a criança apresente qualquer tipo de anomalia, independentemente de ser maior ou menor. A seguir, no campo 41 do bloco VI, devem ser descritas todas as anomalias presentes, sem hierarquia ou tentativa de agrupá-las em síndromes. A codificação qualificada das anomalias descritas deverá ser realizada preferencialmente em um segundo momento por pessoas capacitadas para esta função. Portanto, quanto melhor descrita a anomalia, melhor será o trabalho de codificação.

## PARA LEMBRAR

- ▶ Para a prevenção das AC, não somente em nível primário, como também secundário e terciário, é fundamental o seu registro adequado.
- ▶ Conhecer a frequência, o tipo e a gravidade das anomalias e sua distribuição, propicia um planejamento de estratégias com diferentes focos, como, por exemplo, intensificação do programa de vacinação, educação/orientação pré-concepcional e pré-natal até criação e implementação de centros de referência.
- ▶ Evitar o consumo de álcool durante a gestação é uma importante medida de prevenção de AC e deficiência intelectual.
- ▶ O controle de doenças maternas é importante na prevenção primária e secundária das AC.

## REFERÊNCIAS

- 1 CHRISTIANSON, A.; HOWSON, C. P.; MODELL, B. **March of Dimes - Global Report on Birth Defects**. New York: March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006. Disponível em: <https://www.marchofdimes.org/global-Report-on-Birth-Defects-the-Hidden-Toll-of-Dying-and-Disabled-Children-Full-Report.Pdf>. Acesso em: 5 abr. 2021.
- 2 ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DE SAÚDE. **Nascidos com defeitos congênitos: histórias de crianças, pais e profissionais de saúde que prestam cuidados ao longo da vida**. 2020. Disponível em: [https://www.paho.org/bra/index.php?option=com\\_content&view=article&id=6117:nascidos-com-defeitos-congenitos-historias-de-criancas-pais-e-profissionais-de-saude-que-prestam-cuidados-ao-longo-da-vida&Itemid=820](https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=6117:nascidos-com-defeitos-congenitos-historias-de-criancas-pais-e-profissionais-de-saude-que-prestam-cuidados-ao-longo-da-vida&Itemid=820). Acesso em: 24 fev. 2021.
- 3 CARDOSO-DOS-SANTOS, A. C. *et al.* International collaboration networks for the surveillance of congenital anomalies: a narrative review. **Rev. do Sist. Único Saúde do Bras.**, v. 29, n. 4, p. 14, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.5123/s1679-49742020000400003>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 4 DARMSTADT, G. L. *et al.* Prevention of congenital disorders and care of affected children: a consensus statement, **JAMA Pediatrics**, v. 170, p. 790-793, 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27366873/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 5 WALANI, S. R.; BIERMANN, J. March of Dimes Foundation: Leading the way to birth defects prevention. **EHESP Presses**, v. 38, p. 12, 2017. Disponível em: <http://publichealthreviews.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40985-017-0058-3>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 6 HII, L-Y.; SUNG, C-A.; SHAW, S. W. Fetal surgery and stem cell therapy for meningomyelocele. **Curr. Opin. Obstet. Gynecol.**, v. 32, n. 2, p. 147-151, 1 Apr. 2020. Disponível em: <https://journals.lww.com/10.1097/GCO.0000000000000614>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 7 CASTILLA, E. E.; ORIOLI, I. M. ECLAMC: The Latin-American Collaborative Study of Congenital Malformations. **Community Genet.**, v. 7, n. 2-3, p. 76-94, 2003.

- 8 TARUSCIO, D. *et al.* Primary prevention of congenital anomalies: Special focus on environmental chemicals and other toxicants, maternal health and health services and infectious diseases. *In: ADVANCES in Experimental Medicine and Biology*. New York: LLC, 2017. p. 301-322. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29214580/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 9 TARUSCIO, D. *et al.* Primary prevention as an essential factor ensuring sustainability of health systems: the example of congenital anomalies. **Ann. Ist. Super Sanita**, v. 55, n. 3, p. 258-264, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31553320/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 10 TARUSCIO, D. *et al.* Primary Prevention of Congenital Anomalies: Recommendable, Feasible and Achievable. **Public Health Genomics**, v. 18, p. 184-191, 24 Apr. 2015. Disponível em: <https://www.karger.com/Article/FullText/379739>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 11 BRASIL. Ministério da Saúde. **Agenda de compromissos para a saúde integral da criança e redução da mortalidade infantil**. Brasília, DF: MS, 2004.
- 12 BRASIL. Ministério da Saúde. **Programa Nacional da Triagem Neonatal**. Brasília, DF: MS, 2020. Disponível em: <https://www.saude.gov.br/acoes-e-programas/programa-nacional-da-triagem-neonatal>. Acesso em: 19 fev. 2021.
- 13 BERMEJO-SÁNCHEZ, E. *et al.* Value of sharing and networking among birth defects surveillance programs: an ICBDSR perspective. **J. Community Genet.**, v. 9, n. 4, p. 411-415, 1 Oct. 2018.
- 14 POLETTA, F. A.; GILI, J. A.; CASTILLA, E. E. Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC): A Model for Health Collaborative Studies. **Public Health Genomics**, v. 17, n. 2, p. 61-67, 2014. Disponível em: <https://www.karger.com/Article/FullText/356568>. Acesso em: 21 jan. 2021.
- 15 INTERNATIONAL CLEARINGHOUSE FOR BIRTH DEFECTS SURVEILLANCE AND RESEARCH. **Annual Report – 2014**. Rome: ICBDSR Centre, 2014. Disponível em: [http://www.icbdsr.org/wp-content/annual\\_report/Report2014.pdf](http://www.icbdsr.org/wp-content/annual_report/Report2014.pdf). Acesso em: 5 abr. 2021.
- 16 ORIOLI, I. M. *et al.* The Latin American network for congenital malformation surveillance: ReLAMC. **Am. J. Med. Genet. C Semin. Med. Genet.**, v. 184, n. 4, p. 1078-1091, 1 Dec. 2020. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33319501/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 17 FERNÁNDEZ, N. *et al.* ECLAMC study: Prevalence patterns of hypospadias in South America: Multi-national analysis over a 24-year period. **Int. Braz. J. Urol.**, v. 43, n. 2, p. 325-334, 2017. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1677-55382017000200325&lng=en&nrm=iso&tlng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1677-55382017000200325&lng=en&nrm=iso&tlng=en). Acesso em: 24 fev. 2021.
- 18 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. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30066535/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 19 JOUBERT, B. R. *et al.* DNA Methylation in Newborns and Maternal Smoking in Pregnancy: Genome-wide Consortium Meta-analysis. **Am. J. Hum. Genet.**, v. 98, n. 4, p. 680-696, 7 Apr. 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27040690/>. Acesso em: 24 fev. 2021.

- 20 VAN GOOL, J. D. *et al.* Folic acid and primary prevention of neural tube defects: **a review Reproductive Toxicology**, v. 80,,p. 73-84, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29777755/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 21 WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Congenital anomalies**. Geneva: WHO, 2016. Disponível em: <https://www.who.int/en/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>. Acesso em: 12 jul. 2020.
- 22 DOUGLAS, Wilson R. *et al.* Pre-conception Folic Acid and Multivitamin Supplementation for the Primary and Secondary Prevention of Neural Tube Defects and Other Folic Acid-Sensitive Congenital Anomalies. **J. Obstet. Gynaecol. Canada**, v. 37, n. 6, p. 534-549, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26334606/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 23 MESQUITA, M. A.; SEGRE, C. A. M. Congenital malformations in newborns of alcoholic mothers. **Einstein**, São Paulo, v. 8, n. 4, p. 461-466, Dec. 2010. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1679-45082010000400461&lng=en&nrm=iso&tlng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1679-45082010000400461&lng=en&nrm=iso&tlng=en). Acesso em: 24 fev. 2021.
- 24 NAING, Z. W. *et al.* Congenital cytomegalovirus infection in pregnancy: A review of prevalence, clinical features, diagnosis and prevention **Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology**, v. 56, p. 9-18, 2016. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26391432/>. Acesso em: 24 fev. 2021.
- 25 BOUTHRY, E. *et al.* Rubella and pregnancy: diagnosis, management and outcomes. **Prenat. Diagn.**, v. 34, n. 13, p. 1246-1253, 1 Dec. 2014. Disponível em: <http://doi.wiley.com/10.1002/pd.4467>. Acesso em: 24 fev. 2021.

## COLABORADORES

### MINISTÉRIO DA SAÚDE

Aglaêr Alves da Nóbrega  
Ana Cláudia Medeiros-de-Souza  
Andrea de Paula Lobo  
Augusto César Cardoso-dos-Santos  
Giovanny Vinícius Araújo de França  
João Matheus Bremm  
Julia do Amaral Gomes  
Mariana Bertol Leal  
Ruanna Sandrelly de Miranda Alves  
Valdelaine Etelvina Miranda de Araujo  
Vivyanne Santiago Magalhães

### UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Betânia Barreto de Athayde Bohrer  
Bruna Duarte Rengel  
Bruno Alano da Silva  
Elis Vanessa de Lima Silva  
Fernanda Sales Luiz Vianna  
Guilherme Rodrigues Boff  
Guilherme Guaragna Filho  
Gustavo Santos Andrades  
Lavínia Schuler-Faccini  
Laysa Kariny Kriek  
Letícia Antoniuk Seus  
Lucas Rosa Fraga  
Lucia Andreia Nunes de Oliveira  
Luciana Friedrich  
Luiza Monteavaro Mariath  
Márcia Helena Barbian  
Paulyana dos Santos Moura  
Rodrigo Martins Teixeira  
Sara Kvitko de Moura  
Taís Sica da Rocha  
Thanyse de Oliveira Schmalfluss  
Thayne Woycinck Kowalski

### UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE

Juliana Mayumi Wada  
Simone de Menezes Karam

### PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL

Ana Paula Franco Lambert  
Maria Teresa Vieira Sanseverino  
Mariana Horn Scherer  
Rita Mattiello  
Taís M. Werle

### UNIVERSIDADE DO VALE DO TAQUARI

André Anjos da Silva

### UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS

Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes

### HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Betânia Barreto de Athayde Bohrer  
Eduardo Corrêa Costa  
Elis Vanessa de Lima Silva  
Júlio César Loguercio Leite  
Karina Carvalho Donis  
Lavínia Schuler-Faccini  
Luciana Friedrich  
Maria Teresa Vieira Sanseverino  
Liliane Todeschini de Souza  
Taís Sica da Rocha  
Tatiana Prade Hemesath  
Têmis Maria Félix

### UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE

Marcos Kobren Zanardini

### GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO

Catia Rejane Soares de Soares  
Osvaldo Artigalás