



Perfil das malformações congênitas no berçário anexo à maternidade do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo

Profile of the congenital malformations in a Neonatal Intensive Care Unit (NICU) at a tertiary care reference University Hospital in Brazil

Marina de Souza Pimenta¹, Valdenise Martins Laurindo Tuma Calil², Vera Lúcia Jornada Krebs³

Pimenta MS, Calil VMLT, Krebs VLJ. Perfil das malformações congênitas no berçário anexo à maternidade do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo. Rev Med (São Paulo). 2010 jan.-mar.;89(1):50-6.

RESUMO: OBJETIVO: Descrever a incidência e os tipos de malformações congênitas, a mortalidade e o tempo de permanência hospitalar de recém-nascidos (RN) portadores de malformações congênitas admitidos em berçário de alta complexidade de um hospital universitário. MÉTODOS: Estudo observacional retrospectivo e prospectivo de uma coorte de recém-nascidos vivos portadores de malformações congênitas. Foram incluídos todos os neonatos com malformação, nascidos no período de um ano (2007-2008) no Berçário Anexo à Maternidade do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Os dados foram obtidos por meio de análise de prontuários e avaliação dos RN. Para a descrição dos resultados, foram utilizadas a frequência relativa e absoluta das classes de cada variável qualitativa e medidas de tendência central e de dispersão (variáveis quantitativas). Na comparação entre as variáveis, foram usados o teste do qui-quadrado ou o teste exato de Fisher. RESULTADOS: Houve 1628 nascidos-vivos no período, sendo 93 (5,71%) portadores de malformações. Predominaram as malformações neurológicas (33%), urogenitais (32%) e craniofaciais (31%). Houve 46 (49,5%) RN de termo e 47 (50,5%) pré-termos; 41 (44,09%) foram RN de baixo peso. Dentre os RN com malformações, 86 (92%) apresentavam malformações maiores e 7 (8%), malformações menores. O tempo médio de internação foi de 43,8 dias. Houve 21 (22,6%) óbitos, com associação significativa entre mortalidade e malformações ($p < 0,0001$), sobretudo cardíacas ($p = 0,014$). CONCLUSÃO: A frequência de malformações congênitas foi elevada em relação à descrita na literatura, havendo predomínio de malformações maiores. As anomalias mais comuns foram as neurológicas, conforme verificado por outros autores. Observou-se, também, uma mortalidade superior à encontrada na literatura, o que pode ser explicado pela gravidade dos casos descritos. A permanência hospitalar foi prolongada em relação à média dos recém-nascidos da unidade. Houve associação significativa entre mortalidade e presença de malformações congênitas, principalmente cardíacas.

DESCRIPTORIOS: Anormalidades congênitas/epidemiologia; Recém-nascido; Mortalidade neonatal.

Estudo realizado no Berçário Anexo à Maternidade do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Pôster apresentado no "20^o Medical and Nursing Congress Caring Without Borders", da European Society of Paediatric and Neonatal Intensive Care em Verona, Itália, de 14 a 17 de junho de 2009.

1. Acadêmica da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

2. Doutora em Pediatria pela FMUSP, Médica Encarregada de Setor Técnico do Berçário Anexo à Maternidade do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - HCFMUSP.

3. Livre Docente em Pediatria pela FMUSP, Chefe do Berçário Anexo à Maternidade do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - HCFMUSP.

Endereço para correspondência: Marina de Souza Pimenta. Rua das Camélias, 357 – São Paulo, SP. ms.pimenta@yahoo.com.br



INTRODUÇÃO

Malformação congênita é qualquer alteração da estrutura anatômica normal presente ao nascimento¹². A expressão “defeito congênito” tem, no entanto, significado mais amplo, incluindo toda anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto decorrente de fatores pré-natais, sejam eles de origem genética, ambiental ou desconhecida; não é necessário que o defeito congênito esteja aparente ao nascimento, podendo se manifestar em época mais tardia^{16,18}.

O impacto dos defeitos congênitos no Brasil vem aumentando progressivamente^{7,8}. Entre os anos de 1980 e 2000, as malformações ascenderam da quinta para a segunda posição como causa de óbitos em menores de um ano, apontando para a necessidade de estratégias específicas na política de saúde^{9,10,18}. Estima-se que cerca de 5% dos nascidos vivos apresentem alguma anomalia do desenvolvimento^{7,16}.

Uma pesquisa brasileira realizada pelo Instituto Fernandes Figueira, realizada a partir da análise de dados coletados entre janeiro de 1999 e julho de 2003, revelou que malformação congênita constituiu um dos três principais diagnósticos codificados na internação em 37% das admissões hospitalares pediátricas. A mortalidade hospitalar no grupo com malformação foi de 9,8%, correspondendo ao dobro daquela observada no grupo sem malformação⁹.

Além da elevada mortalidade, os recém-nascidos com malformações congênitas apresentam maior morbidade, definida como risco para o desenvolvimento de complicações clínicas relacionadas ao número de internações e à gravidade das intercorrências^{7,8}.

Apesar dos fatores genéticos estarem implicados em praticamente todas as doenças, como resultado de sua interação com o ambiente, seu papel relativo pode ser maior ou menor^{7,14}. As doenças com componente genético preponderante incluem as monogênicas, que acometem 2% da população geral, as cromossômicas, presentes em 0,7% dos nascidos vivos e em metade dos abortamentos espontâneos, e ainda as multifatoriais, responsáveis por grande parcela das malformações congênitas^{8,11}.

As malformações congênitas podem ser isoladas (únicas) ou múltiplas e podem ser classificadas como maiores ou menores^{1,17}. Define-se como malformação congênita maior ou “major” o defeito grave capaz de diminuir a expectativa de vida ou comprometer a função normal, necessitando de tratamento corretivo; trata-se de defeito que afeta a

aceitação social do indivíduo^{11,17}. Ocorre em 2% a 3% dos recém-nascidos vivos e tem ultrapassado a prematuridade como causa de mortalidade neonatal^{2,13}.

O Berçário Anexo à Maternidade (BAM) do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP) possui 63 leitos e recebe, em média, 200 recém-nascidos por mês. O Berçário admite, exclusivamente, recém-nascidos de mães portadoras de patologias agudas ou crônicas, bem como de complicações obstétricas graves, sendo um centro de referência terciário para atendimento de recém-nascidos gravemente enfermos. Devido a essa característica, levantou-se a hipótese de que a frequência de recém-nascidos malformados no BAM seja elevada em relação à população geral, resultando na necessidade de uma infra-estrutura complexa para seu atendimento.

O estudo visa descrever a incidência e os tipos de malformações congênitas, a mortalidade e o tempo de permanência hospitalar de recém-nascidos malformados admitidos em berçário de alta complexidade de um hospital universitário.

CASUÍSTICA E MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional retrospectivo e prospectivo de uma coorte de recém-nascidos vivos portadores de malformações congênitas. Foram incluídos todos os recém-nascidos portadores de malformações congênitas diagnosticadas no período neonatal nascidos vivos no BAM no período de 1º de agosto de 2007 a 31 de julho de 2008.

Os dados foram obtidos por análise de prontuários e avaliação dos recém-nascidos, com ênfase no exame físico detalhado e nos exames complementares indicados para elucidação diagnóstica.

O diagnóstico da malformação foi realizado no primeiro exame após o nascimento e confirmado durante a internação do recém-nascido. Os exames laboratoriais e de imagem foram efetuados conforme indicação clínica do neonatologista responsável e do geneticista.

O acompanhamento dos pacientes durante a internação incluiu reuniões conjuntas da equipe multiprofissional com os pais dos recém-nascidos.

Foi realizado um banco de dados incluindo as características físicas dos recém-nascidos afetados, os resultados dos exames complementares, as medidas terapêuticas necessárias para cada caso e a evolução clínica desses neonatos. As variáveis analisadas foram: peso ao nascer, idade gestacional, gênero, anormalidades observadas ao exame físico,

resultados de cariótipos e de exames de imagem e tempo de permanência hospitalar.

Foram considerados recém-nascidos de termo aqueles com idade gestacional entre 37 e 41 semanas^{6,7}. Definiu-se como mães adolescentes aquelas com idade igual ou inferior a 18 anos e como mães idosas aquelas com idade igual ou superior a 35 anos.

Considerou-se como malformação maior aquela com efeito adverso na saúde do indivíduo, em seu desempenho funcional ou em sua aceitação social. Nos casos de anomalias múltiplas, o mesmo paciente foi inserido simultaneamente em diferentes categorias de malformações.

Para a descrição dos resultados foram utilizadas as frequências relativas (percentuais) e absolutas (n) das classes de cada variável qualitativa. A análise das variáveis quantitativas foi efetuada por medidas de tendência central (médias, medianas) e de dispersão (valor mínimo, valor máximo e desvio-padrão). Foi utilizado o teste exato de Fisher para análise das variáveis. Valores de $p < 0,05$ foram considerados significantes.

O protocolo (nº 00715200807) foi aprovado pela Comissão de Ética em Pesquisa da Instituição em 07/03/2008.

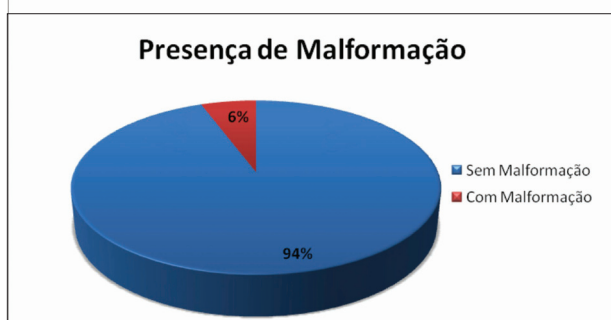
RESULTADOS

No período entre 1º de agosto de 2007 e 31 de julho de 2008 houve 1628 nascidos vivos no BAM HC-FMUSP, dentre os quais 93 (6%) eram portadores de malformações.

Dentre os 93 recém-nascidos com malformações, 46 (49,5%) nasceram de termo e 47 (50,5%), de pré-termo (Gráfico 1).

Nove (9,7%) dos recém-nascidos com malformações eram filhos de mães adolescentes e 26 (28%) de mães idosas. Quarenta e sete (51%) RN nasceram antes de 37 semanas de gestação (pré-termo) e 46 (49%) nasceram entre 37 e 42 semanas de gestação (termo).

Gráfico 1. Presença de malformação nos recém-nascidos no berçário anexo à maternidade do HCFMUSP



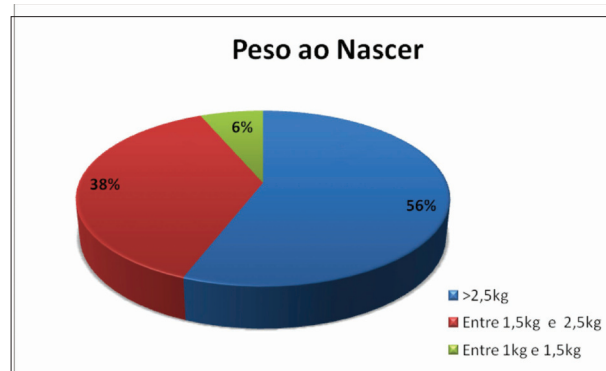
Setenta e nove (84%) nasceram de parto operatório, nove (11%) de parto normal e 5 (5%) de parto com fórceps.

Quarenta e um neonatos foram de baixo peso (44%), sendo 35 (38%) com peso entre 1500 g e 2500 g e 6 (6%) com peso entre 1000g e 1500g. Nenhum neonato apresentou peso ao nascer inferior a 1000g (Gráfico 2).

Cinquenta (53,8%) recém-nascidos eram do gênero masculino, 41 (44,1%) do gênero feminino e 2 (2,1%) de gênero indeterminado.

Houve 10 gemelares (10,53%), dentre os quais 2 pares de xifópagos (4,22% do total de malformações).

Gráfico 2. Peso ao nascer dos recém-nascidos no berçário anexo à maternidade do HCFMUSP



Cinquenta neonatos (52,63%) apresentaram malformações isoladas e 44 (46,32%) apresentaram malformações múltiplas (Gráfico 3). Oitenta e seis (92%) apresentaram malformações maiores e 7 (8%) apresentaram malformações menores (8%) (Gráfico 4).

O tempo médio de internação foi de 43,8 dias. Vinte e dois neonatos (23,66%) morreram, sendo que 18 (19,35%) foram a óbito após 24 horas de vida e 4 (4,30%) antes de 24 horas de vida (Gráfico 5).

Gráfico 3. Perfil das malformações nos recém-nascidos do HCFMUSP

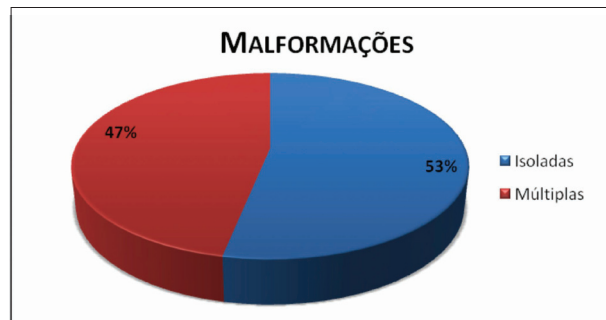


Gráfico 4. Perfil das malformações nos recém-nascidos do HCFMUSP

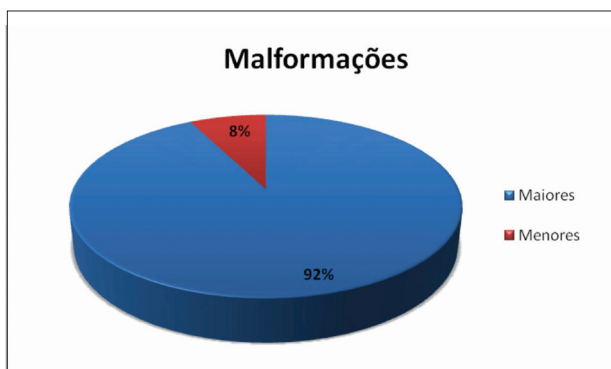
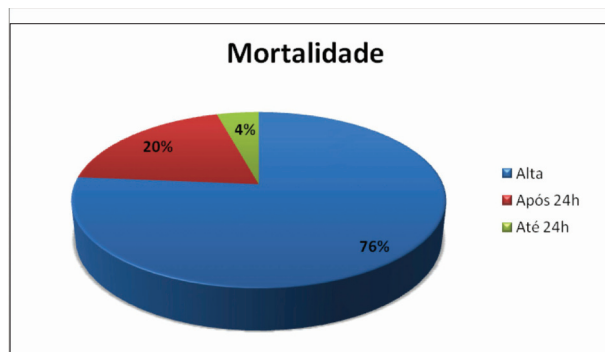


Gráfico 5. Mortalidade dos recém-nascidos com malformações congênicas



As malformações mais comuns foram as neurológicas, presentes em 31 (33,33%) dos recém-nascidos analisados. As malformações geniturinárias ficaram em segundo lugar, afetando 30 (32,26%) neonatos, seguidas pelas craniofaciais, presentes em 29 (31,18%) deles. Dezenove (20,43%) recém-nascidos apresentaram malformações osteoarticulares, 17 (18,28%) apresentaram malformação da parede abdominal e 11 (11,83%) apresentaram malformações cardíacas. Oito

neonatos (8,60%) eram portadores de síndromes genéticas, como a trissomia dos cromossomos 18 e 21, sendo 7 deles (7,53%) portadores de malformações gastrintestinais e 2 (2,15%) de anomalias respiratórias (Figura 1).

A Tabela 1 mostra associação significativa entre presença de malformação e mortalidade ($p < 0,0001$). Esta associação foi mais evidente na presença de malformação cardíaca, associada ou isolada ($p = 0,014$).

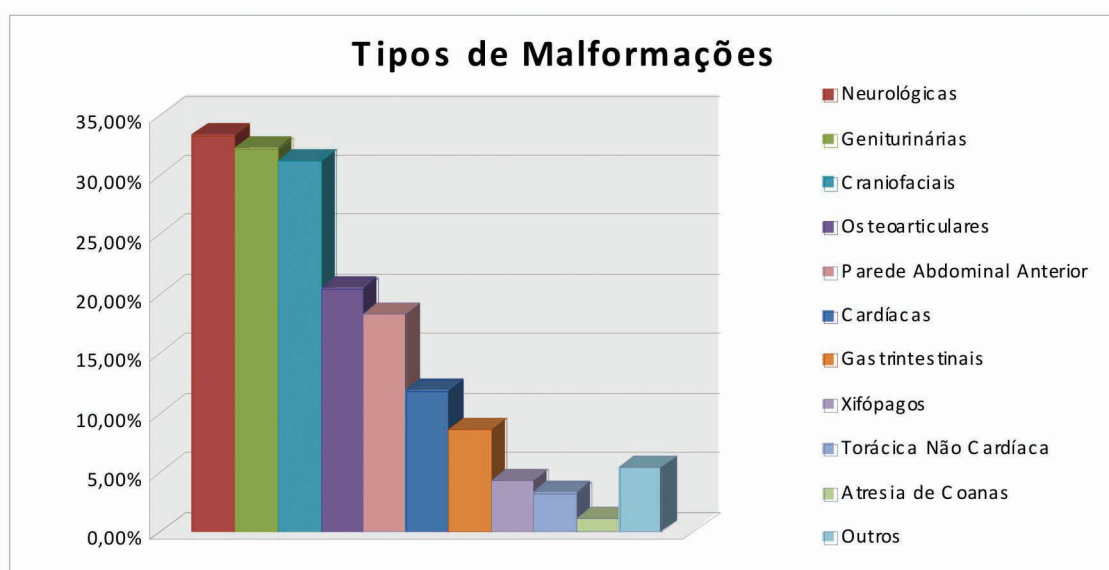


Figura 1. Tipos de malformações recém-nascidos no berçário anexo à maternidade do HCFMUSP

Tabela 1. Associação entre presença de cada tipo de malformação e mortalidade*

Tipo de Malformação	Óbito	Alta	Total	p
	n (%)	n (%)	n (%)	
Cardíaca	6 (6)	5 (5)	11 (12)	0,014
Neurológica	5 (5)	26 (28)	31 (33)	0,430
Geniturinária	4 (4)	26 (28)	30 (32)	0,187
Parede Abdominal Anterior	6 (6)	11 (12)	17 (18)	0,200
Gastrointestinal	2 (2)	6 (6)	8 (8)	1,000
Osteoarticular	3 (3)	16 (17)	19 (20)	0,540
Todos os tipos de Malformação	22 (24)	71 (76)	93 (100)	< 0,0001

*Recém-nascidos com malformações múltiplas foram inseridos em mais de uma categoria de malformação.

DISCUSSÃO

A importância das malformações congênitas como causa de óbito neonatal e pós-neonatal vem crescendo significativamente nos últimos anos. Na cidade de São Paulo, assim como no Brasil, constituem a segunda causa de morte em menores de um ano^{8,10,18,20}. Nos países desenvolvidos, as anomalias congênitas são responsáveis por 20% da mortalidade neonatal e 30 a 50% da mortalidade perinatal⁹.

No Instituto Fernandes Figueira¹⁷, durante o período de 2000 a 2004, a taxa de malformações congênitas entre os recém-nascidos foi de 2,84%. Castro et al.³ relataram incidência de 2 a 3% nos países desenvolvidos. Estes autores encontraram, em estudo realizado em Pelotas (RS) entre os anos de 1990 e 2002, taxa de 1,37% de anomalias congênitas. Amorim et al.² descreveram incidência de 2,7% de malformações congênitas entre os recém-nascidos vivos em Recife, enquanto Horovitz et al.⁷ relataram taxa populacional de anomalias congênitas próxima de 5%. No presente estudo, a incidência foi maior (6%), pelo fato de se tratar de um berçário de alta complexidade. O BAM recebe casos do serviço de Medicina Fetal da Instituição, referência nacional para gestações de risco, incluindo aquelas de fetos portadores de malformações. Sabe-se que a presença de malformações congênitas associa-se frequentemente à prematuridade e ao crescimento intrauterino restrito. Na casuística estudada, a taxa de prematuridade foi elevada (51%), assim como o baixo peso ao nascer (44%). Resultados semelhantes foram observados por Amorim *et al*, que encontraram taxas de prematuridade e de baixo peso ao nascer de 55% e 50,4%, respectivamente, entre recém-nascidos malformados².

No presente estudo houve prevalência de

malformações maiores, principalmente neurológicas (33,3%), geniturinárias (32,3%) e craniofaciais (31,2%), concordando com outros autores², que descreveram maior prevalência de malformações neurológicas (27,4%).

Foi encontrada associação altamente significativa entre mortalidade e presença de malformação congênita ($p < 0,0001$). Quando as malformações foram separadas por tipo, houve associação significativa apenas entre malformações cardíacas e mortalidade, sugerindo um pior prognóstico dessas anomalias. A associação entre mortalidade e malformações congênitas já era esperada, assim como o prolongado tempo de internação desses recém-nascidos, devido ao seu maior risco. A mortalidade encontrada neste estudo foi de 24%, taxa extremamente alta se comparada à encontrada em 2003 no Instituto Fernandes Figueira (9,8%)⁹. Esse dado pode ser explicado pela maior complexidade dos casos atendidos no serviço, onde 47% das malformações eram múltiplas, enquanto Amorim et al.² e Castro et al.³ relataram apenas 13,3% e 8,1% de anomalias múltiplas, respectivamente. A mortalidade encontrada no presente estudo nas primeiras 24 horas de vida foi de 4,3%, taxa elevada, considerando que foram excluídos do cálculo os natimortos e os que faleceram ainda na sala de parto. Esse dado ilustra a gravidade dos recém-nascidos malformados admitidos no BAM.

A análise final dos dados obtidos mostra que a frequência de malformações congênitas no BAM foi elevada, em relação à descrita na literatura, havendo predomínio de malformações maiores. A permanência hospitalar foi prolongada em relação à média dos recém-nascidos da unidade. As anomalias mais comuns foram as do sistema nervoso

central, do trato geniturinário e craniofaciais. Houve associação significativa entre mortalidade e presença

de malformações congênitas, principalmente cardíacas.

AGRADECIMENTO: Este trabalho foi realizado com o auxílio da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP).

Pimenta MS, Calil VMLT, Krebs VLJ. Profile of the congenital malformations in a Neonatal Intensive Care Unit (NICU) at a tertiary care reference University Hospital in Brazil. Rev Med (São Paulo). 2010 jan.-mar.;89(1):50-6.

ABSTRACT: **OBJECTIVE:** To describe the incidence and type of congenital malformation (CM), hospital mortality and amount of time in hospital of newborn babies (NB) with CM admitted to a neonatal intensive care unit (NICU) in a tertiary care reference university hospital in Brazil. **METHODS:** Observational retrospective and prospective study of a cohort of NB with CM. We studied all NB with CM in the period of one year (2007-2008) borned in the *Berçário Anexo à Maternidade do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo*. The data was collected from clinical records and NB avaluation. Results were described by relative and absolute frequency of the classes of each qualitative variable and measures of central tendency and dispersion (quantitative variables). Chi-square and the Fisher's exact tests were used to compare the variables. **RESULTS:** There were 1628 NB in the period, 93 (5.71%) of which had CM. The most prevalent CM were neurological 31 (33%), genitourinary 30 (32%) and craniofacial 29 (31%). Among NB with CM, 46 (49.5%) were term and 47 (50.5%) were preterm. Low birth weight was observed in 41 (44.09%) of NB. Major and minor malformations were diagnosed in 86 (92%) and 7 (8%) of NB, respectively. The average time of hospitalization was 43.8 days and 21 (22.6%) of NB with CM died. There was a significant association between mortality and CM ($p<0.0001$), specially cardiac malformations ($p=0.014$) **CONCLUSION:** The prevalence of CM was higher than found in literature, major malformation being more prevalent. The majority of CM was neurological, as found by others authors. Compared to literature, the NB with CM studied had higher mortality and longer period of hospitalization, what can be explained by the gravity of the cases. There was significant association between CM and mortality, mainly due to cardiac malformations.

KEY WORDS: Congenital abnormalities/epidemiology; Infant, newborn; Neonatal mortality (Public health).

REFERÊNCIAS

1. Aguiar MJB, Pena SDJ. O recém-nascido com malformações e sua família. In: Alves Filho N, Corrêa MD, Alves Jr JMS, Corrêa Jr MD, editores. Perinatologia básica. 3a ed. Rio de Janeiro: Medsi/Guanabara Koogan; 2006. p.122-8.
2. Amorim MMR, Vilela PC, Santos ARVD, 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 Saúde Matern Infant (Recife). 2006;6(Supl 1):S19-S25.
3. Castro MLS, Cunha CJ, Moreira PB, Fernández RR, Garcias GL, Martino-Röth MG. Freqüência das malformações múltiplas em recém-nascidos na Cidade de Pelotas, Rio Grande do Sul, Brasil, e fatores sócio-demográficos associados. Cad Saúde Pública. 2006;22(5):1009-15.
4. DATASUS, 2007. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sim/cnv/infsp.def>
5. Departamento de Informação e Documentação, Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz. Rio de Janeiro; 2003.
6. Dulskiene V, Malinauskiene V, Azaraviciene A, Kuciene R. The incidence and diagnostics of congenital heart defects in Kaunas infant population during 1999-2005. Medicina (Kaunas). 2008;44(2):139-46.
7. Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Jr JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. Cad Saúde Pública. 2006;22(12):2599-609.

8. Horovitz DDG, Llerena Jr. JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cad Saúde Pública. 2005;21(4):1055-64.
9. Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz. Boletim de produção de serviços. Arquivo nosológico gerado em 28/Ago/2003. Rio de Janeiro:
10. Kirby RS, Seaver LH. Birth defects research: improving surveillance methods and addressing epidemiologic questions and public health issues. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2005;73(10):645.
11. Lansky S, França E, Leal MC. Mortalidade perinatal e evitabilidade: revisão da literatura. Rev Saúde Pública. 2002;36(6):759-72.
12. McLean SD. Congenital anomalies. In: MacDonald MG, Seshia MMK, Mullett MD, editors. Avery's neonatology. Pathophysiology & management of the newborn. 6th ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2005. p.892-913.
13. Nelson K, Holmes LB. Malformations due to presumed spontaneous mutations in newborn infants. N Engl J Med. 1989;320(1):19-23.
14. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Introduction - classification of genetic disorders. In: Thompson & Thompson genetics in medicine. 6th ed. Philadelphia: Saunders; 2001. p.2-3.
15. O'Connor M, McDaniel N, Brady WJ. The pediatric electrocardiogram part III: Congenital heart disease and other cardiac syndromes. Am J Emerg Med. 2008;26(24):497-503.
16. Organização Pan-Americana da Saúde. Prevenção e controle de enfermidades genéticas e os defeitos congênitos: relatório de um grupo de consulta. Washington (DC): OPS; 1984. (Publicação científica, 460).
17. Pacheco SS, Souza AI, Vidal AS, Guerra GVQL, Filho MB, Baptista EVP, et al. Prevalência dos defeitos de fechamento do tubo neural em recém-nascidos do Centro de Atenção à Mulher do Instituto Materno Infantil Prof. Fernando Figueira, IMIP: 2000-2004. Rev Bras Saúde Matern Infant (Recife). 2006;6(Supl 1):535-42.
18. Ramos JLA, Calil VMLT, Vaz FAC, Araújo J, Zuccolotto M, Corradini HB, et al. Malformações congênitas: estudo prospectivo de dois anos em três maternidades de São Paulo. Pediatria (S. Paulo). 1981;3:20-8.
19. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Omphalocele and gastroschisis and associated malformations. Am J Med Genet A. 2008;146(10):1280-85.

Artigo recebido em: 04/01/2010
Artigo aceito em: 13/03/2010