

## **Defeitos Congênitos – Tópicos Relevantes**

### **Congenital Defects – Relevant Topics**

Fernando C. Cabral-Oliveira, Lígia C. Albuquerque, Camila São Paulo, Amanda M. Lacerda, Fernando N. Fortuna, Samuel Farias, Daniel Portela, Ágnor Christi, Angelina X. Acosta  
*Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia; Salvador, BA, Brasil*

Defeito congênito (DC) refere-se a um distúrbio de origem genética e/ou ambiental que ocorre no período embrionário-fetal, envolvendo comprometimento estrutural, funcional ou ambos. O impacto dos DCs no Brasil vem aumentando progressivamente, tendo passado da quinta para a segunda causa dos óbitos (sendo a primeira causa em alguns estados brasileiros) em menores de um ano entre os anos de 1980 e 2000. Este trabalho trata-se de uma revisão de literatura com objetivo de reunir diversos tópicos relevantes relacionados aos DCs. Eles podem ser classificados quanto à patogenia em: malformação, deformação, disrupção e displasia. Podem ainda se apresentar como defeitos únicos/isolados ou anomalias congênitas múltiplas. Sua incidência varia de 1,5 a 5,0% de todos os nascimentos. Em países da América Latina e Caribe, as anomalias congênitas são a segunda causa de óbito em crianças menores de um ano, correspondendo a 17% dos óbitos nessa faixa etária. A atuação preventiva é uma atitude essencial e deve estar voltada para as diferentes etapas patogênicas. O fato de evitar a gravidez em mulheres maiores de 40 anos, ter uma dieta rica em ácido fólico, utilizar algumas vacinas ou evitar a ingestão de substâncias como álcool ou alguns medicamentos durante a gestação podem reduzir a incidência dos DCs. Assim, a difusão do conhecimento a respeito dos DCs, juntamente com a realização de campanhas preventivas e a criação de serviços especializados, são atitudes fundamentais para prevenção dos DCs além de permitir que crianças com esses defeitos tenham uma maior sobrevida e uma melhor qualidade de vida.

**Palavras-chave:** defeitos congênitos, epidemiologia, prevenção.

*Congenital defects (CD) are disturbs of genetical and/or ambiental origin that occur during the embryonic/fetal period leading to structural, functional or both injuries. The impact of CD in Brazil is increasing progressively coming from the fifth to the second leading cause of death among children under one year old between the years of 1980 and 2000. This paper is a review article with the objective of congregate several relevant topics related to CD. Pathogenically, they can be classified into malformation, deformation, disruption and dysplasia. They can also be found as unique or multiple congenital anomalies. Its incidence varies from 1,5 to 5,0% of all births. In countries of Latin America and Caribe, congenital anomalies are the second cause of death among children under one year old, corresponding to 17% of all deaths on this age. Preventive actuation is an essential attitude and should be directed to the different pathogenic steps. The fact of avoiding pregnancy on women above 40 years old, having a satisfactory ingestion of folic acid, use vaccines and avoid using some substances like alcohol can reduce the incidence of CD. This way, the diffusion of knowledge related to CD together with the accomplishment of preventive campaigns and creation of specialized services are fundamental attitudes to prevent CD and give better survival rates and a good quality of life for the children with these defects.*

**Key words:** congenital defects, epidemiology, prevention.

Recebido em 12/01/2007

Aceito em 08/07/2007

Endereço para correspondência: Dr. Fernando C. Cabral-Oliveira. Rua Professor Gerson Pinto, 295, apt. 201, Edf. Wilson Barbosa, Costa Azul. Salvador, Bahia, Brasil.

**Gazeta Médica da Bahia** 2006;76(Suplemento 3):S32-S39. © 2006 Gazeta Médica da Bahia. Todos os direitos reservados.

Um defeito congênito (DC) refere-se a um distúrbio de origem genética e/ou ambiental que ocorre durante o período embrionário ou fetal. A sua maioria acontece nos três primeiros meses de gestação. Uma anomalia presente antes, durante ou após o nascimento pode envolver comprometimento estrutural, funcional ou ambos. A maior parte dos defeitos é diagnosticada ainda no primeiro ano de vida. Alguns deles são facilmente perceptíveis (fenda labial) e outros necessitam de exames complementares para serem identificados (deficiência auditiva), além de variarem também quanto ao grau de severidade<sup>(4)</sup>.

Os DCs são às vezes considerados como raros, no entanto, devido ao decréscimo no número de mortes de crianças por doenças de causas não genéticas, a proporção de óbitos pelas causas genéticas vem aumentando, demonstrando a importância do assunto para a saúde pública<sup>(14)</sup>.

Embora ainda não sejam conhecidos todos os agentes que possam causar distúrbios no desenvolvimento normal do organismo, a literatura oferece informações sobre aqueles comprovadamente prejudiciais à criança, os que são seguros e ainda aqueles que devem ser evitados no período da gestação.

Baseando-se nos estudos desses agentes, na incidência/prevalência das doenças e condições epidemiológicas de ocorrência dos DCs é que se faz o aconselhamento genético das famílias, esclarecendo riscos de recorrência e informando sobre o que deve ou não ser evitado e consumido durante a gravidez.

Com isso, algumas localidades no Brasil têm realizado ações preventivas como implantação de serviços de informação sobre agentes teratogênicos e sobre doenças metabólicas geneticamente determinadas, monitorização de DC, programas de triagem neonatal e tratamento de algumas doenças genéticas. Além disso, há o programa de fortificação de farinhas com ácido fólico<sup>(4)</sup>.

Deste modo, este trabalho trata-se de uma revisão de literatura com objetivo de reunir diversos tópicos relevantes relacionados aos DCs.

## Conceito

Anomalias congênitas ou DC são distúrbios do desenvolvimento presente à ocasião do nascimento, podendo ser do tipo estrutural, funcional ou metabólico, resultando em um agravo físico, mental ou mesmo fatal<sup>(4,21)</sup>.

## Etiologia

As causas dos DCs podem ser didaticamente divididas em genéticas, ambientais e multifatoriais (coexistência dos fatores ambientais e genéticos). Estima-se que 25% das malformações congênitas são de origem genética (gênica ou cromossômica), 10% estão envolvidas com causas ambientais e 65% tem origem desconhecida<sup>(21)</sup>.

### 1) Causas genéticas

Dentre as doenças genéticas verificam-se aquelas com envolvimento gênico e cromossômico.

#### 1.1 - Causas gênicas

As anomalias gênicas representam 7 a 8% das anomalias congênitas e podem estar relacionadas com anomalias isoladas ou associadas<sup>(13)</sup>. A maioria das mutações é deletéria e algumas são letais. Muitas doenças genéticas importantes resultam de uma mutação num único gene (monogênica). Pode-se localizar a mutação, tanto em autossomos quanto nos cromossomos X, classificando os padrões de herança em dominante ou recessiva. Estima-se que a maioria das mutações ocorre em cromossomos autossômicos, superando as mutações nos cromossomos X. A maioria das doenças ligadas ao cromossomo X é recessiva. Nesse padrão de herança os homens são mais afetados que as mulheres. As doenças ligadas ao X dominantes são caracterizadas por um número de mulheres afetadas duas vezes maior que nos homens.

#### 1.2 - Causas cromossômicas

Aberrações cromossômicas são comuns e estão presentes em 6 a 7% dos zigotos. Elas podem ser do tipo numéricas ou estruturais e envolvem um ou mais

autossomos, cromossomos sexuais ou ambos<sup>(14,21)</sup>. Devido a um erro no processo de gametogênese (do óvulo ou do espermatozóide), o conceito pode apresentar um número maior ou menor de cromossomos (aberração cromossômica numérica) ou apresentar cromossomos contendo alterações estruturais<sup>(4)</sup>.

## 2) Causas ambientais

Os fatores ambientais exercem uma influência parcial ou total sobre algumas anomalias humanas. Os teratógenos são agentes externos ao genoma do conceito que podem produzir uma anomalia estrutural, deficiência de crescimento e/ou alterações funcionais durante o desenvolvimento pré-natal<sup>(14)</sup>. Os teratógenos podem ser próprios do organismo materno (anticorpos contra receptor da acetilcolina em mães com miastenia gravis ou anticorpos anti-Rh fetal na anemia hemolítica do recém-nascido) ou são agentes exógenos como drogas ou infecções.

A potencialidade de um teratógeno varia a depender do período do desenvolvimento do conceito, dose, tempo de exposição e constituição genética do conceito. O período mais crítico para ação de um teratógeno ocorre quando a divisão celular, diferenciação e morfogênese estão em seu ponto máximo<sup>(14)</sup>. As ações dos teratógenos na morfogênese são denominadas de *disrupção*<sup>(3)</sup>.

Como agentes teratogênicos podemos citar três categorias: agentes químicos (drogas lícitas, ilícitas, medicamentos, substâncias químicas), agentes biológicos (infecções) e agentes físicos (radiação ionizante, temperatura). Dentre os agentes químicos podem ser citados o cigarro, cocaína, cafeína, álcool, andrógenos, progestágenos, antibióticos, anticoagulantes orais, anticonvulsivantes, agentes antineoplásicos, corticosteróides, inibidores da enzima de conversão da angiotensina, insulina, AAS, ácido retinóico e talidomida.

Em contrapartida, o ácido fólico é uma droga comprovadamente benéfica e indispensável à gestação uma vez que atua no desenvolvimento do tubo neural e sua deficiência pode levar a ocorrência de defeitos do fechamento do tubo neural (DFTN), uma falha que ocorre durante a quarta semana de embriogênese<sup>(1,21,27)</sup>. A suplementação pré-concepcional e durante o

primeiro trimestre de gravidez tem reduzido tanto o risco de ocorrência como risco de recorrência dos DFTNs em cerca de 50 a 70%<sup>(4)</sup>.

A contaminação do local de trabalho e do ambiente constitui um fator de risco muito importante para o desenvolvimento de DC. Existem evidências de que alguns agentes como solventes orgânicos; metais como chumbo, cádmio, mercúrio; alguns anestésicos; radiações e vírus podem ser responsáveis pelos DCs presentes nos filhos dos trabalhadores expostos.

Dentre os agentes biológicos, os mais importantes são a infecção pelo vírus da rubéola, citomegalovírus (CMV), *Toxoplasma gondii* e *Treponema pallidum*. Todas as vacinas com agentes atenuados, assim como a SCR, devem ser evitadas durante a gestação<sup>(4)</sup>.

A radiação ionizante é considerada um potente agente físico teratogênico. O seu efeito é dose-dependente e relacionado ao estágio de desenvolvimento no qual o conceito é exposto. No uso diagnóstico de raio-X, as doses habitualmente utilizadas são insuficientes para causar anomalias. Contudo, é prudente evitá-los e, quando for realmente indispensável, atentar para a proteção radiológica. Em altas doses, a radiação ionizante pode causar uma variedade de anomalias no embrião<sup>(4)</sup>.

## 3) Causas multifatoriais

A maioria das anomalias congênitas não é causada por genes isolados ou defeitos cromossômicos. Muitos DCs parecem ser causados por uma combinação de um ou mais genes e fatores ambientais (herança multifatorial)<sup>(14)</sup>. Diferentemente da fidelidade que se consegue calculando os riscos de doenças monogênicas, os riscos de doença de herança multifatorial são calculados empiricamente, baseados na observação direta em estudos de grandes agrupamentos de famílias.

## Patogênese

A classificação dos DCs baseia-se no mecanismo de agravo ao feto/embrião bem como o período em que isso ocorre, podendo ser:

**Malformação.** São anormalidades morfológicas de órgão ou partes do corpo que ocorrem devido a um processo anormal de desenvolvimento que pode ser retardado, interrompido ou alterado<sup>(13)</sup>. Conseqüentemente, teremos estruturas incompletamente formadas, não devidamente separadas ou não formadas (agenesia). Este defeito é comumente presente nas oito semanas iniciais de gestação (período da organogênese) e pode ter como etiologia fatores genéticos e/ou multifatoriais.

**Deformação.** Distorções nas estruturas fetais já formadas, secundárias à ação de forças mecânicas extrínsecas (constricção uterina sobre o bebê no canal de parto) ou intrínsecas (edema fetal). Acomete mais cartilagens, ossos e articulações e, quando removidas as forças de estresse, as estruturas adquirem sua configuração normal. Como causas podemos citar: pelve pequena, útero bicorno e apresentação fetal anormal.

**Disrupção ou perturbação.** É um defeito morfológico de um órgão, parte dele ou de uma região maior do corpo resultante de perturbação ou interferência de estruturas previamente normais. Assim como a deformação tem como principais causas os fatores ambientais gerando comprometimentos através de compressão, isquemia, hemorragia ou adesão de estruturas. Resulta em alterações na forma, divisão de estruturas ou ainda perda de seguimentos. Como exemplo temos as fendas faciais por bandas amnióticas.

**Displasia.** Desorganização da estrutura normal das células do tecido, gerando a mistura anormal de tecidos oferecendo-lhe aspecto tumoral. Exemplo: hemangioma.

### **Apresentação Clínica**

Os DCs podem apresentar-se como defeitos únicos ou anomalias múltiplas. Os defeitos únicos são mais prevalentes e freqüentemente de origem multifatorial, enquanto que os múltiplos apresentam-se como um conjunto de anomalias que sugerem um

diagnóstico específico e, em geral, possuem origem em um evento único.

As anomalias múltiplas podem apresentar-se como síndrome, associação ou seqüência.

**Síndrome.** Conjunto de anormalidades congênitas que geralmente se repetem em um padrão constante e compartilham uma etiologia específica<sup>(27)</sup>.

**Associação.** Ocorrência concomitante de dois ou mais achados de forma não aleatória, que ocorrem mais associados do que isolados, cuja ligação entre as anormalidades não é consistente para justificar a definição de síndrome<sup>(27)</sup>. A identificação de um componente da associação é uma justificativa de investigação de outros itens<sup>(27)</sup>. As associações não têm definida base genética ou um agente teratogênico identificado, mas pode-se prever risco de recorrência<sup>(3)</sup>.

**Seqüência.** O termo é utilizado para indicar um padrão de anormalidades que resultam de uma anormalidade primária simples ou de um fator mecânico simples. O processo de seqüência funciona como uma “cascata”, na qual uma anormalidade primária resulta em uma secundária, que gera uma terciária e assim por diante<sup>(27)</sup>.

### **Epidemiologia dos Defeitos Congênitos**

Os DCs apresentam características próprias quanto à incidência, influência genética e gravidade, havendo uma relação com a localização geográfica, época e a técnica de reconhecimento dos indivíduos acometidos. Os DCs englobam as anormalidades genéticas (distúrbios cromossômicos e gênicos), além de causas ambientais e multifatoriais<sup>(14)</sup>.

Em geral, os programas de detecção de DC incluem apenas os de etiologia genética sendo que dados a respeito de DC de outra natureza são mais escassos. Deste modo, abordaremos a seguir principalmente a epidemiologia desses DCs. As anormalidades cromossômicas são responsáveis por 60 ou mais síndromes identificáveis que, coletivamente,

são mais comuns que todos os distúrbios mendelianos juntos<sup>(31)</sup>. Estima-se que as anormalidades cromossômicas afetem 0,7% dos nascidos vivos, 2% das gestações em mulheres com mais de 35 anos de idade e 50% dos abortos espontâneos no primeiro semestre<sup>(31)</sup>.

Aproximadamente 15% de todas as gravidezes reconhecidas terminam num aborto espontâneo e a incidência de anormalidades cromossômicas nesses abortos pode ser maior que 50%<sup>(29)</sup>. Em um estudo envolvendo mortes pediátricas num hospital infantil dos EUA, 34,4% dos óbitos ocorreram em virtude de DC e doenças genéticas<sup>(28)</sup>.

Dados precisos a respeito das incidências dos DCs são escassos, marcadamente as informações provenientes de estudos brasileiros. Na América Latina, o Chile mostra-se como um país de destaque na qualidade na detecção de DC. No período de 1982 a 1997, verificou-se que 2,7% dos nativos e 12,6% dos natimortos chilenos apresentavam algum DC<sup>(24)</sup>. No Brasil, um estudo em Salvador-BA encontrou uma incidência de 4,7% entre os nativos de uma maternidade universitária<sup>(22)</sup>.

Desde o ano 1967, iniciou-se na América Latina o ECLAMC que funciona como um programa de investigação dos DCs e suas causas<sup>(6)</sup>. Este estudo veio trazer uma fonte de informação mais precisa e confiável a respeito da distribuição dos DCs na América Latina. A partir de janeiro de 2000, o Ministério da Saúde emitiu uma portaria introduzindo um novo campo na Declaração de Recém-Nascido Vivo (DN), o campo 34. Este é um campo de registro obrigatório que define a presença ou não de DC, permitindo uma documentação adequada e eficiente da real incidência das anomalias congênitas pelas secretarias municipais de saúde. No entanto, os profissionais que o preenchem não são capacitados adequadamente para o reconhecimento desses defeitos subestimando a sua real incidência e o seu impacto relacionado à saúde da população.

A melhora na assistência pré-natal juntamente com o controle das doenças infecciosas e parasitárias resultaram na diminuição da mortalidade infantil em países desenvolvidos e, assim, tornaram os DCs a

principal causa de mortalidade nessa faixa etária. Deste modo, em países com os Estados Unidos, os DCs representaram 20,1% de toda a mortalidade infantil no ano de 2001<sup>(18)</sup>. Em países da América Latina e Caribe, as anomalias congênitas são a segunda causa de óbito em crianças menores de um ano, correspondendo a 17% dos óbitos nessa faixa etária<sup>(30)</sup>. Segundo dados do DATASUS, no ano de 2002, os DCs, deformidades e anomalias cromossômicas foram a segunda causa de mortalidade infantil mais freqüente no Brasil, correspondendo a 13% dos óbitos nessa faixa etária. Na região Nordeste representou a quarta causa (8,8%), na região Norte a terceira (9,95%) e nas demais regiões (Sudeste 15,91%; Centro-Oeste 17,48%; Sul 19,25%) a segunda causa de mortalidade infantil<sup>(20)</sup>.

A seguir são apresentados alguns dados da epidemiologia dos DCs segundo três grandes categorias (estrutural/metabólico, infecções congênitas e outras condições)<sup>(18)</sup>:

#### 1) Anormalidades estruturais e metabólicas

Incluem diversos DCs com etiologias distintas. A Síndrome de Down é uma das mais comuns anormalidades cromossômicas, ocorrendo numa freqüência de 0,15% de todos os nativos<sup>(8)</sup>, apresentando uma maior incidência com o aumento da idade materna<sup>(10)</sup>. Os DFTNs têm a sua incidência reduzida após a suplementação com ácido fólico sendo que nos EUA essa incidência caiu em 19% passando para 30,5:1.000 após tal medida<sup>(12)</sup>. Os defeitos cardíacos são um dos tipos mais comuns de DC com incidência variando de 12 a 14 por 1.000 nascidos vivos<sup>(11)</sup>.

#### 2) Infecções congênitas

As doenças sexualmente transmissíveis são fatores de risco para alguns eventos perinatais adversos como DC, abortos, gravidez ectópica, natimortalidade, prematuridade, morbidade em recém nascidos e morte. Num estudo do Rio Grande do Sul, a incidência de toxoplasmose congênita foi de 8:10.000<sup>(23)</sup> enquanto outro envolvendo indivíduos brasileiros encontrou-se uma incidência de 1:3.000<sup>(25)</sup>. Já a sífilis congênita teve incidência de 15,5:1.000 nascidos vivos no sul do

Brasil<sup>(17)</sup> enquanto 9,1% de nativos no norte do país estavam infectados<sup>(2)</sup>.

A rubéola possui relevante importância em saúde pública por se relacionar aos efeitos teratogênicos quando a infecção de rubéola for adquirida nos primeiros meses da gravidez. Investigações epidemiológicas na cidade de Rio Branco-AC encontraram uma incidência da síndrome de rubéola congênita em 0,6 por 1 000 nascidos vivos, 60 vezes maior que a média nacional<sup>(15)</sup>. No entanto, com a existência e disseminação da vacinação eficaz, a sua erradicação parece estar muito próxima<sup>(26)</sup>.

A infecção pelo CMV é a mais freqüente infecção viral congênita nos EUA<sup>(18)</sup>. Num estudo realizado no hospital universitário de Ribeirão Preto, encontrou-se uma prevalência de 2,6% de crianças com infecção congênita pelo CMV<sup>(32)</sup>.

### 3) Outras causas

As populações de países em desenvolvimento, como o Brasil, apresentam características sociais, políticas e econômicas muito particulares para a compreensão de potenciais riscos teratogênicos aos quais uma mulher grávida possa estar exposta. Essas características incluem baixos níveis educacionais e econômicos da população, alta incidência de doenças infecciosas e carenciais, escassos recursos para saúde e pesquisa, prática freqüente e sem controle de automedicação, facilidade de obtenção de medicações que deveriam estar submetidas à prescrição médica e, finalmente, proibição legal de interrupção da gestação. Além disso, pode somar-se uma qualidade ambiental precária ou mesmo condições de trabalho insalubres durante a gravidez.

O misoprostol é um medicamento comumente usado para causar aborto no Brasil. No entanto, não é muito efetivo na indução do aborto o que pode gerar DC ao conceito exposto<sup>(7)</sup>. Um trabalho realizado em Salvador-BA avaliou a associação entre o uso de abortifacientes (entre eles o misoprostol) e DC. Dentre as puérperas que relataram a ingestão de substâncias abortivas no primeiro trimestre da gestação, 10,9% tiveram filhos com DC enquanto que nas crianças em que as mães não utilizaram abortivos essa incidência foi 3,6%<sup>(22)</sup>.

O alcoolismo é um grave problema de saúde e que pode gerar DC dando origem à síndrome alcoólica fetal. Em São Paulo, detectou-se uma incidência de 1:1.000 nascimentos<sup>(9)</sup>. Fumar parece potencializar os efeitos do álcool no feto. As drogas também podem alterar a resposta fetal ao álcool, porém as interações entre álcool e drogas na gravidez não estão bem esclarecidas. O fumo na gravidez é responsável por 20 % dos casos de fetos com baixo peso ao nascer, 8 % dos partos prematuros e 5% de todas as mortes perinatais além de poder contribuir para a síndrome da morte súbita do bebê e causar importantes alterações no desenvolvimento do sistema nervoso fetal<sup>(16)</sup>.

### Prevenção dos Defeitos Congênitos

A compreensão dos mecanismos patogênicos dos DCs é muito importante para entendermos como deveremos atuar na prevenção de tais problemas. A atuação preventiva deve estar voltada para as diferentes etapas patogênicas, pois assim, atuando diferentemente de acordo com as fases da patogenia, estaremos valorizando as características de cada etapa e suas influências na etiologia dos DCs.

Baseando-se no momento de atuação das medidas preventivas, podemos classificar a prevenção em três categorias: primária, secundária e terciária.

A prevenção primária é aquela realizada antes da concepção, impedindo a ocorrência de um DC. A prevenção secundária ocorre essencialmente no período da gestação, evitando o nascimento de um feto defeituoso. Já a prevenção terciária é fundamentalmente pós-natal, evitando as complicações dos DCs, melhorando as possibilidades de sobrevivência da criança assim como sua qualidade de vida.

É indiscutível a importância da prevenção dos DCs, uma vez que são patologias freqüentes, altamente debilitantes e com conseqüências e seqüelas importantes para a vida de um indivíduo<sup>(5)</sup>. Além do mais, na maioria das vezes são medidas muito simples, eficientes e economicamente viáveis.

O fato de evitar as gestações em mulheres maiores de 40 anos diminui em um terço a freqüência da

síndrome de Down<sup>(5)</sup>. Com relação às malformações do sistema nervoso central, a suplementação alimentar com 0,4 mg por dia de ácido fólico pode prevenir o aparecimento de DFTN.

A prevenção pré-concepcional das infecções congênitas se faz principalmente através da vacinação (como no caso da síndrome da rubéola congênita e da hepatite B congênita) ou do tratamento prévio ou prevenção ambiental da infecção como na toxoplasmose congênita, sífilis congênita e tétano umbilical.

As síndromes recessivas podem ter sua incidência reduzida evitando a consangüinidade e endocruzamento, além de conhecimento prévio de parentes acometidos por doença genética recessiva. A compatibilidade sangüínea materno-fetal deve testada para ser evitada a doença hemolítica por incompatibilidade do sistema ABO e Rh. A utilização de gamaglobulinas se faz necessária para evitar a hemólise em casos de incompatibilidade.

Cada vez mais, os fatores associados ao estilo de vida das mulheres grávidas são valorizados por sua capacidade de influenciar nos resultados da concepção<sup>(19)</sup>. Podemos destacar como as principais medidas preventivas para essa fase, a atuação no estilo de vida da mãe, na dieta, no etilismo, tabagismo e no uso de outras drogas ilícitas.

Orientações gerais para uma gestação com menos riscos encontram-se no decálogo do ECLAMC<sup>(6)</sup>. São dez as orientações: 1) ainda que sem saber, qualquer mulher em idade fértil pode estar grávida; 2) o ideal é completar a família enquanto ainda se é jovem; 3) os controles pré-natais são a melhor garantia para a saúde da gestação; 4) é importante vacinar-se contra a rubéola antes de ficar grávida; 5) devem-se evitar os medicamentos, exceto os imprescindíveis; 6) as bebidas alcoólicas prejudicam a gravidez; 7) não fumar e evitar os ambientes em que se fuma; 8) comer de tudo e bem, preferindo verduras e frutas; 9) consultar se o tipo de trabalho habitual é prejudicial para a gravidez; 10) diante de qualquer dúvida consultar o médico ou um serviço especializado (SIAT).

## Conclusão

Os DCs estão adquirindo, a cada dia, mais importância tanto desde o ponto de vista de morbidade como de mortalidade. A importância destes defeitos nas unidades de neonatologia tem aumentado, especialmente aqueles incompatíveis com a vida. Em alguns casos, uma adequada correção cirúrgica possibilita a sobrevivência, porém muitas vezes essas crianças acometidas necessitam de um tratamento de reabilitação prolongado, às vezes por toda a vida.

No nosso país, os estudos sobre epidemiologia deste assunto são em números reduzidos, sendo que muitos são baseados em dados hospitalares ou em estudos com objetivos bem específicos.

A incidência dos DCs na população está diretamente ligada às condições sociais, demonstrando uma nítida associação entre baixa condição social e DC, principalmente quando se pensa em causas de origem ambiental ou multifatorial. Os DCs representam, portanto, um problema de saúde e um problema social de grande magnitude que deve ser abordado buscando, no futuro, diminuir os índices de morbi-mortalidade infantil por essas causas. Nesse contexto, é sumariamente importante a prevenção de DC.

As campanhas preventivas são de importância inquestionável para a diminuição da prevalência destas patologias, e se associam a uma redução da morbi-mortalidade perinatal.

Os DCs têm cada dia uma importância relativa maior como causa de mortalidade e morbidade no recém-nascido, necessitando de atenção e de esforços para encontrar soluções para o problema. Os hospitais devem estar preparados para atender, da melhor forma possível esses casos, com profissionais de saúde capacitados e recursos tecnológicos.

Uma estrutura hospitalar adequada e uma sociedade informada corretamente sobre o assunto permitem que crianças portadoras de DC tenham uma maior sobrevivência e, sobretudo, uma melhor qualidade de vida.

## Referências Bibliográficas

1. Aguiar MJB. In: Aguiar MJB, Campos AS, Aguiar RALP, Lana AMA, Magalhães RL, Babeto LT. Defeitos de fechamento do tubo neural e fatores associados em recém nascidos vivos e natimortos. *J Pediatr* 79: 129-134, 2003.
2. Araújo EC, Moura EFA, Ramos FLP, Holanda VGDA. Sífilis congênita: incidência em recém-nascidos. *J Pediatr* 75: 119-25, 1999.
3. Baldasso E. Dismorfologia: Termos e conceito. In: Leite JC, Comunello LN, Giugliani R. Tópicos em defeitos congênitos. Porto Alegre: Ed. Universidade/UFRGS, p.15-21, 2002.
4. Biologia On-Line. Disponível em: <<http://www.infonet.com.br/biologia/aberracoes.htm>>. Acesso em: 05 de dezembro de 2004.
5. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE, Orioli IM. Prevención primaria de los defectos congénitos. Rio de Janeiro: FIOCRUZ, 1996.
6. Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas. Disponível em: <<http://eclamc.ioc.fiocruz.br>>. Acesso em: 17 de dezembro de 2004.
7. Gonzalez CH, Marques-Dias MJ, Kim CA, Sugayama SM, Da Paz JA, Huson SM, Holmes LB. Congenital abnormalities in Brazilian children associated with misoprostol misuse in first trimester of pregnancy. *Lancet* 351: 1624-627, 1998.
8. Griffiths AJF, Gelbart WM, Miller JH, Lewontin RC. Modern Genetic Analysis. New York: W. H. Freeman & Co., 1999.
9. Grinfeld H, Goldenberg S, Segre CA, Chadi G. Fetal alcohol syndrome in São Paulo, Brazil. *Paediatr Perinat Epidemiol* 13: 496-7, 1999.
10. Gusmão FA, Tavares EJM, Moreira LMA. Idade materna e Síndrome de Down no Nordeste do Brasil. *Cad Saúde Pública* 19: 973-78, 2003.
11. Hoffmann JIE, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 39: 1890-900, 2002.
12. Honein MA, Paulozzi LJ, Mathews TJ, Erickson JD, Wong LYC. Impact of Folic Acid Fortification of the US Food Supply on the Occurrence of Neural Tube Defects. *JAMA* 285: 2981-86, 2001.
13. Jones, KL. Morfogênese e Dismorfogênese. In: Jones KL. Smith: Padrões Reconhecíveis de Malformações Congênitas. Brasil: Manole, p. 695-705, 1998.
14. Jorde LB. Genética clínica e consulta genética. In: Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Genética Médica. Rio de Janeiro: Guanabara, p. 257-271, 1999.
15. Lanzieri TM, Segatto TC, Siqueira MM, de Oliveira Santos EC, Jin L, Prevots DR. Burden of congenital rubella syndrome after a community-wide rubella outbreak, Rio Branco, Acre, Brazil, 2000 to 2001. *Pediatr Infect Dis J* 22: 323-29, 2003.
16. Leopércio W, Gigliotti A. Smoking and its peculiarities during pregnancy: a critical review. *J Bras Pneumol* 30: 176-185, 2004.
17. Lorenzi DRS, Madi JM. Sífilis congênita como indicador de assistência pré-natal. *Rev Bras Ginecol Obstet* 23: 647-52, 2001.
18. March of Dimes Perinatal Data Center. Maternal, Infant, and Child Health in the United States, 2001. Disponível em: <<http://search.marchofdimers.com/cgi-bin/>> Acesso em: 09 de dezembro 2004.
19. Matalon KM, Acosta PB, Azen C. Role of nutrition in pregnancy with phenylketonuria and birth defects. *Pediatrics* 112: 1534-6, 2003.
20. Ministério da Saúde. Sistema de Informações sobre Mortalidade. Óbitos por ocorrência segundo faixa etária: 2002. Disponível em: <<http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/>>. Acesso em: 09 de dezembro 2004.
21. Moore KL. Defeitos congênitos humanos. In: Moore KL, Persaud TVN. Embriologia Básica. Rio de Janeiro: Guanabara, p. 134-156, 2000.
22. Moreira LMA, Dias AL, Ribeiro HBS, Falcão CL, Felício TD, Stringueti C, Santos MDF. Associação entre o uso de abortifacientes e defeitos congênitos. *Rev Bras Ginecol Obstet* 23: 517-21, 2001.
23. Mozzato L, Procianny RS. Incidence of congenital toxoplasmosis in Southern Brazil: a prospective study. *Rev Inst Med trop S Paulo* 45: 147-51, 2003.
24. Nazer JH, Margozzini JR, Rodríguez MC, Rojas MN, Cifuentes LO. Malformaciones invalidantes em Chile. Estudo ECLAMC, 1982-1997. *Rev Méd Chile* 129: 67-74, 2001.
25. Neto EC, Anele E, Rubim R, Brites A, Schulte J, Becker D, Tuuminen T. High prevalence of congenital toxoplasmosis in Brazil estimated in a 3-year prospective neonatal screening study. *Int J Epidemiol* 29: 941-47, 2000.
26. Prevots DR, Parise MS, Segatto TCV, Siqueira MM, dos Santos ED, Ganter B, Perreira MC, Domingues CA, Lanzieri T, Da Silva JB Jr. Interruption of measles transmission in Brazil, 2000-2001. *J Infect Dis* 187: S111-20, 2003.
27. Roger E. Stevenson, Judith Hall, Richard M. Goodman. Human Malformations and Related Anomalies. Nova York: Editora da Universidade de Oxford, 1993.
28. Stevenson DA, Carey JC. Contribution of malformations and genetic disorders to mortality in a children's hospital. *Am J Med Genet* 126: 393-97, 2004.
29. Verma RS, Babu A. Human chromosomes: principles and techniques. United States: McGraw-Hill, 1995.
30. WHO: World Health Organization. Mortality database: table 2 - Infant death. Disponível em: <http://www3.who.int/whosis/mort/table2..> Acesso em: 21 de dezembro 2004.
31. Willard HF, Nussbaum RL, Mc Innes RR. Thompson & Thompson Genética Médica. 6ª edição. Rio de Janeiro: Guanabara, 2002.
32. Yamamoto AY, Figueiredo LTM, Mussi-Pinhata MM. Prevalência e aspectos clínicos da infecção congênita por citomegalovírus. *J Pediatr* 75: 23-28, 1999.