



DOENÇAS GENÉTICAS E/OU MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS: PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DOS RECÉM-NASCIDOS EM UM HOSPITAL DO SUL DE SANTA CATARINA

Nathan da Rolt Candiottto; Joana Possamai Dagostin; Juliane Silva de Carvalho; Manuela de Souza Mello; Maricelma Simiano Jung (MSc.)

Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL)

Medicina, Tubarão/SC, maricelma.jung@ulife.com.br

Introdução

As anomalias congênitas e doenças genéticas são um importante problema de saúde pública, responsáveis por alta morbimortalidade neonatal. Estima-se que 8 milhões de crianças nasçam anualmente com alguma dessas condições, resultando em cerca de 276 mil óbitos no primeiro mês de vida (OMS, 2015). No Brasil, a queda das doenças infecciosas evidenciou as malformações como causa relevante de mortalidade neonatal, com variações regionais que reforçam a necessidade de atualização constante dos dados epidemiológicos.

Objetivos

Analisar o perfil clínico-epidemiológico dos recém-nascidos com alterações genéticas e/ou malformações congênitas entre 2021 e junho de 2025 e comparar os resultados com levantamentos anteriores realizados na região sul de Santa Catarina.

Metodologia

Estudo retrospectivo e transversal realizado no Hospital Nossa Senhora da Conceição (Tubarão/SC), entre 2021 e junho de 2025. Os dados foram obtidos do SINASC e de prontuários eletrônicos (Tasy), com análise estatística descritiva. O projeto foi aprovado pelo CEP-UNISUL (Parecer nº 7.489.056).

Resultados

Durante o período analisado, foram registrados 15.043 nascimentos e 134 casos de anomalias congênitas (0,9%), mantendo a taxa de ocorrência (~1%). Predominaram malformações do sistema nervoso central, como hidrocefalia, e anomalias musculoesqueléticas, diferindo de Delfino e Jung (2016), que relataram mais fendas labiais e palatinas.

Resultados continuação

Ambos os estudos evidenciaram associação entre prematuridade, baixo peso e anomalias, reforçando a importância da vigilância epidemiológica e do pré-natal. Destacaram-se ainda Síndrome de Down e Nanismo tanatofórico, ambas com três casos.

Tabela 1. Anomalias congênitas mais prevalentes (Frequência ≥ 4), Tubarão-SC, 2021–2025.

CID	Descrição da Anomalia / Síndrome	Frequência
Q039	Hidrocefalia congênita não especificada	8
Q681	Deformidade congênita da mão	6
Q699	Polidactilia não especificada	6
Q336	Hipoplasia e displasia do pulmão	5
Q359	Fenda palatina não especificada	5
Q870	Síndrome malformativa congênita afetando predominantemente a face	5
Q790	Hérnia diafragmática congênita	4
Q758	Outras malformações congênitas específicas dos ossos do crânio e face	4
Q793	Gastrosquise	4

Fonte: Elaborado pelos autores.

Conclusões

Conclui-se que a consolidação do SINASC e o avanço dos exames de imagem melhoraram a detecção precoce. Recomenda-se fortalecer as políticas de vigilância, manter o monitoramento ambiental e ampliar o acesso ao pré-natal de qualidade para reduzir a morbimortalidade neonatal associadas as anomalias congênitas.

Bibliografia

DELFINO, N. H.; JUNG, M. S. Rev. Saúde Pública de Santa Catarina, 2016.
GUNN-CHARLTON, J. K. Frontiers in Physiology, 2022.
NOVIANTI, L.; IRWINDA, R. Med. J. Malaysia, 2025.
OMS. Congenital anomalies, Geneva, 2025.

Agradecimentos

Projeto financiado pelo Programa UNIEDU. Agradecimento ao HNSC e à UNISUL pelo apoio à pesquisa.