

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

Nathan da Rolt Candiotto¹; Joana Possamai Dagostin¹; Juliane Silva de Carvalho¹; Manuela de Souza Mello¹; Maricelma Simiano Jung² (Msc.)

¹ Universidade do Sul de Santa Catarina (UNISUL) – Curso de Medicina, Campus Tubarão. E-mail para contato: nathan159g@gmail.com

² Orientadora.

RESUMO

O estudo teve como objetivo analisar o perfil clínico-epidemiológico dos recém-nascidos com alterações genéticas e/ou malformações congênitas, entre 2021 e junho de 2025, em um hospital do sul de Santa Catarina. Tratou-se de uma pesquisa retrospectiva e transversal, baseada em dados secundários do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) e de prontuários eletrônicos do Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC), em Tubarão-SC. Foram analisados 15.043 nascimentos vivos, com identificação de 134 casos de anomalias congênitas, correspondendo a 0,9% do total. As malformações mais frequentes foram hidrocefalia congênita, deformidade congênita da mão e polidactilia. Os resultados indicaram estabilidade na taxa de ocorrência em comparação com levantamentos anteriores e evidenciaram a influência de fatores ambientais e socioeconômicos regionais. Concluiu-se que houve aprimoramento na vigilância epidemiológica e no diagnóstico, reforçando a necessidade de políticas públicas voltadas à prevenção e cuidado neonatal especializado.

Palavras-chave: Epidemiologia, Anomalias congênitas, Recém-nascido.

INTRODUÇÃO

As anomalias congênitas e doenças genéticas representaram um importante problema de saúde pública e são responsáveis por significativa morbimortalidade neonatal. Estima-se que cerca de oito milhões de crianças nascem anualmente com alguma anomalia congênita, e aproximadamente 276 mil morrem nas primeiras quatro semanas de vida (OMS, 2015). Tais condições apresentaram distribuição heterogênea, variando de acordo com fatores geográficos, socioeconômicos e ambientais.

No contexto brasileiro, a melhoria no controle de doenças infecciosas destacou as malformações congênitas como uma das principais causas de mortalidade

neonatal. Estudos regionais, como o realizado por Delfino e Jung (2016) no Hospital Nossa Senhora da Conceição, em Tubarão-SC, identificaram prevalência de 1% de anomalias entre 1.784 nascimentos, sendo as fendas labiais e palatinas as mais frequentes. Diante das transformações ambientais e tecnológicas das últimas décadas, tornou-se necessário atualizar o perfil clínico e epidemiológico das anomalias congênitas na região.

Assim, este estudo descreveu as características epidemiológicas e clínicas dos recém-nascidos com alterações genéticas e/ou malformações congênitas, comparando os resultados obtidos com levantamentos anteriores realizados na região sul de Santa Catarina.

MÉTODOS

A pesquisa foi do tipo retrospectiva e transversal, realizada no Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC), em Tubarão-SC, instituição referência para a região da AMUREL. Foram analisados os registros do SINASC e prontuários eletrônicos do sistema Tasy referentes aos nascimentos ocorridos entre 2021 e junho de 2025.

Foram incluídos todos os recém-nascidos com diagnóstico de alterações genéticas e/ou malformações congênitas, e excluídos os registros com informações incompletas ou procedência fora da região da AMUREL.

As variáveis analisadas incluíram idade e cor da mãe, idade gestacional, tipo de parto, sexo do recém-nascido, Apgar, peso, diagnóstico clínico e etiológico, e tipo de exame realizado. Os dados foram tabulados em Epidata 3.5 e Microsoft Excel®, com análises estatísticas descritivas realizadas no Epi Info 2.0® e SPSS 15.0.

As variáveis quantitativas foram descritas por medidas de tendência central e dispersão, e as qualitativas por frequências absolutas e relativas. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UNISUL (CEP-UNISUL), com o Parecer 7.489.056.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Durante o período analisado, foram registrados 15.043 nascimentos vivos e 134 casos de anomalias congênitas (0,9%). Em comparação com o levantamento de 2014–2015, que identificou 18 casos entre 1.784 nascimentos (1%), observou-se manutenção proporcional da taxa de ocorrência, mas com maior volume absoluto de registros, indicando aprimoramento da vigilância e da notificação.

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.

As malformações do sistema nervoso central, como a hidrocefalia congênita, e as anomalias musculoesqueléticas, como deformidade da mão e polidactilia, foram as mais comuns. Entre as síndromes genéticas, destacaram-se a Síndrome de Down não especificada (Q909) e o Nanismo tanatofórico (Q771), ambas com três casos.

Tabela 2. Distribuição temporal das anomalias mais frequentes, Tubarão-SC, 2021–2024

CID	Descrição	2021	2022	2023	2024	Total
Q039	Hidrocefalia congênita não especificada	3	2	1	2	8
Q681	Deformidade congênita da mão	1	0	3	2	6
Q699	Polidactilia não especificada	1	1	2	2	6

Fonte: Elaborado pelos autores.

A distribuição anual das anomalias manteve-se estável, com discreta redução em 2023. Quanto à raça/cor materna, 82,8% das mães eram brancas, 9,7% pardas, 6,7% pretas e 0,7% indígenas. A predominância de mães brancas refletiu o perfil demográfico regional, de colonização, predominantemente, europeia.

Comparando-se com o estudo anterior, verificou-se mudança expressiva no padrão das anomalias mais prevalentes, anteriormente predominavam as fendas labiais e palatinas, e no período recente a hidrocefalia congênita passou a ocupar a primeira posição. Essa alteração pode estar associada à melhoria nos métodos diagnósticos, à persistência de fatores ambientais de risco, como a exposição materna a poluentes industriais e/ou resíduos químicos. Tal resultado também pode inferir a menor realização de consultas pré-natais e, consequente, reposição inadequada de ácido fólico, fatores que podem contribuir significativamente para o surgimento de defeitos do tubo neural e outras anomalias congênitas evitáveis.

O aumento absoluto de casos, aliado à manutenção da taxa percentual, indicou evolução na vigilância epidemiológica, maior cobertura de exames e registros mais precisos. A continuidade de anomalias graves, como a hérnia diafragmática congênita, reforçou a necessidade de vigilância ambiental e de políticas públicas voltadas à prevenção.

Esses achados estão em consonância com a literatura nacional e internacional, que apontou para a importância da integração entre vigilância epidemiológica, atenção básica e unidades de referência para reduzir os impactos das malformações congênitas na saúde perinatal (Raut et al., 2021; Murry et al., 2023).

Tabela 3. Taxa de detecção de anomalias por faixa de idade gestacional (casos por 1.000 nascidos vivos), Tubarão 2021–2025.

Duração da Gestação	Anomalias Detectadas	Nascidos Vivos	Taxa/1.000	% do Total de Anomalias
28–31 semanas	13	227	57,52	9,70%
22–27 semanas	5	113	44,64	3,73%
32–36 semanas	44	2.055	21,42	32,84%
37–41 semanas	71	11.962	5,94	52,99%
42 semanas e +	1	672	1,49	0,75%
<22 semanas	0	14	0,00	0,00%
Total	134	15.043	—	100%

Fonte: Elaborado pelos autores.

Os dados mostram um gradiente inverso entre idade gestacional e taxa de detecção de anomalias, quanto menor a idade gestacional, maior a taxa por 1.000 nascidos vivos. Esse padrão sugere que anomalias congêntas severas estão frequentemente associadas a parto prematuro ou complicações que culminam em nascimento precoce, confirmando achados multicêntricos recentes que mostram associação entre malformações maiores e prematuridade.

Pesquisa realizada por Gunn-Charlton et al., 2022; Li et al., 2025, relatam maior prevalência de anomalias em prematuros extremos e muito prematuros, além de desfechos perinatais mais graves nesses grupos.

Tabela 4. Taxa de detecção de anomalias por faixa de peso ao nascer (casos por 1.000 nascidos vivos), Tubarão 2021–2025.

Peso ao Nascer	Anomalias Detectadas	Nascidos Vivos	Taxa por 1.000	% do total de 134 casos
0–999 g	12	117	102,56	8,96%
1.000–1.499 g	17	144	118,06	12,69%
1.500–2.499 g	48	1.332	36,03	35,82%
2.500–2.999 g	23	3.261	7,05	17,16%
3.000–3.999 g	30	9.420	3,18	22,39%

Peso ao Nacer	Anomalias Detectadas	Nascidos Vivos	Taxa por 1.000	% do total de 134 casos
≥4.000 g	4	769	5,20	2,99%
Total	134	15.043	—	100%

Fonte: Elaborado pelos autores

As maiores taxas de detecção de anomalias concentram-se nos recém-nascidos de muito baixo peso (<1.500 g), com destaque para 1.000–1.499 g (118,06/1.000) e 0–999 g (102,56/1.000). Esse padrão complementa os achados por idade gestacional e indica que baixo peso e prematuridade são marcadores de risco para identificação de anomalias congênitas na coorte neonatal. A observação de taxa mínima na faixa 3.000–3.999 g (3,18/1.000) sugere que recém-nascidos a termo e de peso adequado apresentam menos diagnósticos evidentes no período neonatal imediato, embora algumas malformações possam ser detectadas mais tardiamente. Esses achados são consistentes com os resultados do estudo conduzido por Delfino e Jung (2014–2015), em que a maioria dos recém-nascidos com malformações apresentava baixo peso ao nascer (<2.500 g).

De acordo com Novianti e Irwinda (2025), em estudo realizado na Indonésia entre setembro de 2023 e outubro de 2024, observou-se uma prevalência de anomalias congênitas de 17,6% entre 552 nascimentos, com forte associação entre prematuridade e baixo peso ao nascer (<1.500 g) (*OR* = 17,05; *IC* 95% 10,95–26,54). Esse resultado confirma a tendência descrita em nosso estudo, no qual as maiores taxas de anomalias também se concentraram entre os recém-nascidos de muito baixo peso (≤1.499 g).

Essa convergência nos estudos reforça a importância do acompanhamento pré-natal e da vigilância neonatal direcionada aos grupos de maior vulnerabilidade.

CONCLUSÕES

Os resultados revelaram que o perfil clínico-epidemiológico das anomalias congênitas no sul catarinense manteve estabilidade demográfica, mas apresentou mudanças no tipo de anomalia predominante, com destaque para a

hidrocefalia congênita. O aumento no número absoluto de diagnósticos resultou do aprimoramento da notificação. A análise por idade gestacional e peso ao nascer evidenciaram um gradiente inverso entre prematuridade/baixo peso e ocorrência de anomalias. Esses achados confirmam a forte associação entre baixo peso, prematuridade e presença de malformações congênitas, padrão que também tem sido relatado em estudos internacionais recentes

Concluiu-se que a consolidação do SINASC e o avanço dos exames de imagem contribuíram para a melhoria na detecção precoce. Recomenda-se o fortalecimento das políticas de vigilância, o monitoramento ambiental contínuo e a ampliação do acesso à atenção pré-natal de qualidade como estratégias essenciais para a redução da morbimortalidade neonatal associada às anomalias congênitas.

REFERÊNCIAS

DELFINO, N. H.; JUNG, M. S. *Perfil clínico-epidemiológico dos recém-nascidos com alterações genéticas e/ou malformações congênitas no Hospital Nossa Senhora da Conceição*. Rev. Saúde Pública de Santa Catarina, 2016.

GUNN-CHARLTON, J. K. *Impact of comorbid prematurity and congenital anomalies: a review*. Frontiers in Physiology, v. 13, artigo 880891, 2022. DOI: 10.3389/fphys.2022.880891.

LI, Y. et al. *Global, regional, and national epidemiology of congenital birth defects in children from 1990 to 2021: a cross-sectional study, 2025*.

MARTINS, A. C. P. et al. *Perfil epidemiológico dos recém-nascidos com anomalias congênitas em microrregiões do Norte de Minas Gerais*. Temas em Saúde, 2019.

MURRY, D. J. et al. *Emerging trends in the epidemiology of congenital disorders*. Journal of Neonatal-Perinatal Medicine, v.16, n.1, 2023.

RAUT, R. et al. *Epidemiology of congenital anomalies: A global perspective*. Journal of Global Health, v.11, 2021.

NOVIANTI, L.; IRWINDA, R. *Exploring prenatal risk factors associated with congenital anomalies among newborns in national referral hospital, Indonesia*. The Medical Journal of Malaysia, v. 80, n. 5, p. 582-588, 2025.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. *Congenital anomalies*. Geneva: WHO, 2021.

FOMENTO

Projeto financiado pelo **Programa de Bolsas Universitárias de Santa Catarina – UNIEDU**.