

ANOMALIAS E INFECÇÕES CONGÊNITAS SELECIONADAS

GUIA DE CONSULTA RÁPIDA

ANOMALIAS E INFECÇÕES CONGÊNITAS SELECIONADAS

GUIA DE CONSULTA RÁPIDA



2022 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: bvsmms.saude.gov.br.

Título original em inglês: Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections

Tiragem: 1ª edição – 2022 – versão eletrônica

Elaboração, distribuição e informações:

MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Vigilância em Saúde
Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis
Coordenação-Geral de Informações e Análises Epidemiológicas
SRTVN Quadra 701, via W 5 Norte, lote D, Edifício PO 700, 6º andar
CEP: 70719-040 – Brasília/DF
Site: www.saude.gov.br
E-mail: cgiae@saude.gov.br

Tradução:

People Traduções e Soluções Ltda.

Diagramação:

Fred Lobo – Área editorial/Necom/GAB/SVS

Normalização:

Luciana Cerqueira Brito – Editora MS/CGDI

Revisão:

Fábio Alves Lopes – Editora MS/CGDI
Khamila Silva – Editora MS/CGDI

Edição-Geral:

Arnaldo Correia de Medeiros – SVS/MS
Giovanny Vinícius Araújo de França – Daent/SVS
Marli Souza Rocha – Cgiae/Daent/SVS

Edição-Científica:

Lavínia Schuler-Faccini – UFRGS/HCPA
Maria Teresa Vieira Sanseverino – PUCRS/HCPA
Simone Karam – FURG
Tais Sica da Rocha – UFRGS/HCPA

Organização:

Amarílis Bahia Bezerra – Cgiae/Daent/SVS
Augusto César Cardoso dos Santos – Daent/SVS
João Matheus Bremm – Cgiae/Daent/SVS
Julia do Amaral Gomes – Cgiae/Daent/SVS
Ruanna Sandrelly de Miranda Alves – Cgiae/Daent/SVS

A responsabilidade pelos direitos autorais de textos e imagens desta obra é da área técnica.

Esta obra constitui uma tradução e adaptação do [Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections. Geneva: World Health Organization; 2020]. Esta tradução não foi conduzida pela Organização Mundial da Saúde (OMS), mas pelo Ministério da Saúde do Brasil, que solicitou autorização da OMS para condução da tradução e adaptação da obra. A OMS não é responsável pelo conteúdo ou precisão desta tradução. A edição em inglês constitui a versão original e autêntica.

Ficha Catalográfica

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

Anomalias e infecções congênitas selecionadas : guia de consulta rápida [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde, Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. – Brasília : Ministério da Saúde, 2022.

120 p. : il.

Tradução de Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections

Modo de acesso:

World Wide Web: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/anomalias_infecoes_congenitas_guia.pdf

ISBN 978-65-5993-348-8

1. Anomalias congênitas. 2. Malformações. 3. Infecções. I. Título.

CDU 618.53

Catálogo na fonte – Coordenação-Geral de Documentação e Informação – Editora MS – OS 2022/0307

Título para indexação:

Selected congenital anomalies and infections: quick-reference guide

LISTA DE SIGLAS

ACM	Anomalias congênitas múltiplas
AFP	Alfafetoproteína
AVC	Amostragem vilocoriônica
CC	Cardiopatias congênitas
CDC	<i>United States Centers for Disease Control and Prevention</i> [Centros para o Controle e Prevenção de Doenças]
CHARGE	Coloboma, defeito cardíaco, atresia das coanas, atraso de crescimento, anomalias genitais e anomalias das orelhas
CID-10	Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde, Décima revisão
CID-9	Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde, Nona revisão
CLIA	Imunoensaio quimioluminescente
CMV	Citomegalovírus
CMVc	Citomegalovírus congênito
COF	Circunferência occipitofrontal
d-TGA	D(dextro)-transposição das grandes artérias
CIA	Comunicação interatrial
CIV	Comunicação interventricular
DP	Desvio-Padrão
DTN	Defeito do tubo neural
DVSVD	Dupla via de saída do ventrículo direito
Eclamc	Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas
ELISA	Ensaio de imunoabsorção enzimática
EOAV	Espectro oculo-aurículo-vertebral
EUA	Estados Unidos da América
EUROCAT	Rede Europeia de Registros com Base Populacional para a Vigilância Epidemiológica das Anomalias Congênitas
FTE	Fístula traqueoesofágica
IAA	Interrupção de Arco Aórtico
ICBDSR	<i>International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research</i> [Centro Internacional de Vigilância e Pesquisa de Anomalias Congênitas]
IEE	Imunoensaio enzimático
IEG	Interrupções eletivas da gravidez
IEGAF	Interrupção eletiva da gravidez por anomalia fetal
Ig(G/M)	Imunoglobulina G/imunoglobulina M

IQD	Indicador de qualidade de dados
IRC	Infecção por rubéola congênita
LCR	Líquido cefalorraquidiano
MURCS	Aplasia/hipoplasia mülleriana, malformação renal e displasia cervicotorácica
NAATS	Testes de amplificação de ácido nucleico
NBDPN	<i>National Birth Defects Prevention Network</i> [Rede Nacional de Prevenção de Anomalias Congênicas]
NCBDDD	<i>National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities</i> [Centro Nacional de Defeitos do Nascimento e Deficiências do Desenvolvimento]
NE	Não especificado
OEIS	Defeitos espinhais, de onfalocele, extrofia da cloaca, ânus imperfurado
OMS	Organização Mundial da Saúde
POP	Procedimento operacional padrão
PRBM	País de renda baixa e média
PRNT	Teste de neutralização por redução de placa
PTC	Pê equinovaro congênito
RCPCH	<i>Royal College of Paediatrics and Child Health</i> [Órgão Profissional de Pediatria e Saúde Infantil do Reino Unido]
Renac	Registro Nacional de Anomalias Congênicas da Argentina
IRM	Imagem por Ressonância Magnética
RPR	Reagína plasmática rápida
RT-PCR	Reação de transcriptase reversa seguida de reação em cadeia da polimerase
SCZ	Síndrome congênita associada à infecção pelo vírus Zika
SVEH	Síndrome do ventrículo esquerdo hipoplásico
SNC	Sistema nervoso central
SRC	Síndrome da rubéola congênita
TAR	Trombocitopenia e agenesia de rádio
TC	Tomografia computadorizada
TPHA	Ensaio de hemaglutinação para <i>Treponema pallidum</i>
TPPA	Ensaio de aglutinação passiva de partículas para <i>Treponema pallidum</i>
VACTERL	Vertebral, anal, cardíaca, traqueal, esofágica, renal e dos membros
VDRL	Venereal Disease Research Laboratory [Pesquisa Laboratorial de Doenças Venéreas]
ZIKV	Vírus Zika

SUMÁRIO

APRESENTAÇÃO	7
ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA NERVOSO: DEFEITOS DO TUBO NEURAL	9
ANENCEFALIA (Q00.0)	11
CRANIORRAQUISQUISE (Q00.1)	13
INIENCEFALIA (Q00.2)	16
ENCEFALOCELE (Q01.0-Q01.8, Q01.9)	19
ESPINHA BÍFIDA (Q05.0-Q05.9)	22
ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA NERVOSO: MICROCEFALIA (Q02)	29
ANOMALIAS CONGÊNITAS DA ORELHA: ANOTIA/MICROTIA (Q16.0, Q17.2)	32
CARDIOPATIAS CONGÊNITAS	35
TRONCO ARTERIAL COMUM (Q20.0)	36
TRANSPOSIÇÃO DAS GRANDES ARTÉRIAS (Q20.3)	38
TETRALOGIA DE FALLOT (Q21.3)	40
ATRESIA DA VÁLVULA PULMONAR (Q22.0)	43
ATRESIA DA VÁLVULA TRICÚSPIDE (Q22.4)	45
SÍNDROME DO VENTRÍCULO ESQUERDO HIPOPLÁSICO (Q23.4)	47
INTERRUPÇÃO DE ARCO AÓRTICO (Q25.21, PREFERÍVEL; TAMBÉM Q25.2, Q25.4)	49
FENDAS OROFACIAIS	51
FENDA PALATINA (Q35, Q35.1, Q35.3, Q35.5, Q35.59, Q87.0)	51
FENDA LABIAL (Q36, Q36.0, Q36.9)	53
FENDA PALATINA COM FENDA LABIAL (Q37, Q37.0-Q37.5, Q37.8, Q37.9)	56
ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA DIGESTIVO	58
ATRESIA DE ESÔFAGO/FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA (Q39.0-Q39.2)	58
ATRESIA/ESTENOSE DO INTESTINO GROSSO (Q42.8-Q72.9)	60
ATRESIA/ESTENOSE ANORRETAL (Q42.0-Q.42.3)	62
ANOMALIAS CONGÊNITAS DOS ÓRGÃOS GENITAIS E URINÁRIOS	65
HIPOSPÁDIA (Q54.0-Q54.9)	65
AGENESIA/HIPOPLASIA RENAL (Q60.0-Q60.5)	68
ANOMALIAS E DEFORMIDADES CONGÊNITAS DO SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO	71
PÉ EQUINOVARO CONGÊNITO (Q66.0)	71

ANOMALIAS E DEFORMIDADES CONGÊNITAS DO SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO:	
DEFEITOS DE REDUÇÃO DE MEMBROS	74
AMELIA (Q71.0, Q72.0, Q73.0)	76
TERMINAL TRANSVERSAL (Q71.2, Q71.3, Q71.0, Q72.3, Q72.3)	79
INTERCALAR TRANSVERSAL (Q71.1, Q72.1, Q72.4)	84
PRÉ-AXIAL LONGITUDINAL (TÍBIA, RÁDIO, PRIMEIRO RAIOS) (Q71.3, Q.71.4, Q72.3, Q72.5)	88
DEFEITOS AXIAIS LONGITUDINAIS – MÃO E PÉ EM FENDA (Q71.6, Q72.7)	92
PÓS-AXIAL LONGITUDINAL (FÍBULA, ULNA, QUINTO RAIOS) (Q71.3, Q71.5, Q72.3, Q72.6)	95
DEFEITOS DA PAREDE ABDOMINAL	98
ONFALOCELE (Q79.2)	98
GASTROSQUISE (Q79.3)	101
ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS	104
TRISSOMIA 21 (SÍNDROME DE DOWN) (Q90.0-Q90.2, Q90.9)	104
SÍNDROMES INFECCIOSAS CONGÊNITAS	107
SÍNDROME DA RUBÉOLA CONGÊNITA (SRC)	108
SÍFILIS CONGÊNITA	111
CITOMEGALOVÍRUS CONGÊNITO (CMVC)	114
SÍNDROME CONGÊNITA ASSOCIADA À INFECÇÃO PELO VÍRUS ZIKA (SCZ)	117
REFERÊNCIAS	120

APRESENTAÇÃO

O *Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections* (WHO, 2020) (Vigilância de anomalias congênitas: guia de consulta rápida de anomalias e infecções congênitas selecionadas, em português) é um esforço colaborativo entre a Organização Mundial da Saúde (OMS), o Centro Nacional de Defeitos do Nascimento e Deficiências do Desenvolvimento (NCBDD, *National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities*), os Centros para o Controle e Prevenção de Doenças (CDC, *Centers for Disease Control and Prevention*) e o Centro Internacional de Vigilância e Pesquisa de Anomalias Congênitas (ICBDSR, *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*).

Originalmente, este material foi publicado em língua inglesa e as imagens foram todas fornecidas pelos CDC/NCBDD. Conforme expresso no documento original, as inferências e as conclusões apresentadas são de responsabilidade dos autores e não necessariamente corroboradas pelo CDC. Trata-se de uma ferramenta complementar para a vigilância de anomalias congênitas, tendo como principal público-alvo os profissionais de saúde que atuam no diagnóstico e na coleta de dados sobre anomalias congênitas e infecções. Com a autorização da OMS, o Ministério da Saúde (MS) do Brasil conduziu o processo de tradução para o português e a adaptação do seu conteúdo, considerando a realidade brasileira.

No Brasil, as anomalias congênitas figuram entre as principais causas de mortalidade infantil. A relevância das anomalias congênitas para a saúde pública brasileira ficou ainda mais evidente em 2015, após a Emergência de Saúde Pública de Importância Nacional (Espin), declarada a partir da identificação de um aumento expressivo na ocorrência de microcefalia e outras alterações no sistema nervoso central. A infecção congênita pelo vírus Zika foi evidenciada como causa de tais alterações, originando uma nova entidade patológica conhecida como síndrome congênita associada à infecção pelo vírus Zika (SCZ). Assim, desde 2019, a Secretaria de Vigilância em Saúde do MS (SVS/MS) vem trabalhando na implementação de um modelo nacional de vigilância das anomalias congênitas.

De acordo com dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc), são registrados anualmente cerca de 25 mil nascidos vivos (menos de 1% do total de nascidos vivos) com algum tipo de anomalia congênita no País, mas diferentes estudos vêm apontando que este número se encontra sub-representado. Parte disso se explica porque o reconhecimento e o registro apropriado de determinados tipos de anomalias congênitas no momento do nascimento podem ser uma tarefa desafiadora, exigindo conhecimentos e/ou metodologias que nem sempre se encontram disponíveis entre as equipes de saúde envolvidas.

Esta publicação aborda – de maneira técnica, ilustrada e resumida – os aspectos clínicos, embriológicos e de codificação de um conjunto selecionado de anomalias e infecções congênitas, algumas das quais compõem a lista prioritária para propósitos de vigilância em saúde no âmbito da SVS/MS, por serem tipos de anomalias mais facilmente diagnosticáveis e/ou possuírem intervenções disponíveis e fornecidas pela rede do Sistema Único de Saúde (SUS) (CARDOSO-DOS-SANTOS *et al.*, 2021). A despeito do presente documento ser voltado para programas de vigilância, suas informações auxiliam nos processos de diagnóstico, registro e monitoramento das anomalias congênitas.

A publicação também passa a compor um acervo em construção de demais materiais com propósitos semelhantes, produzidos e/ou publicados com o apoio da SVS/MS, tais como livros e capítulos de publicações oficiais, manuais, artigos científicos, cursos, entre outros, que podem ser encontrados no seguinte endereço eletrônico: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

O monitoramento epidemiológico das anomalias congênitas subsidia a tomada de decisão em todas as esferas administrativas, contribui para a compreensão e a mitigação dos seus impactos na morbimortalidade dos indivíduos afetados e permite que sejam tomadas medidas cabíveis de prevenção, em diferentes níveis.

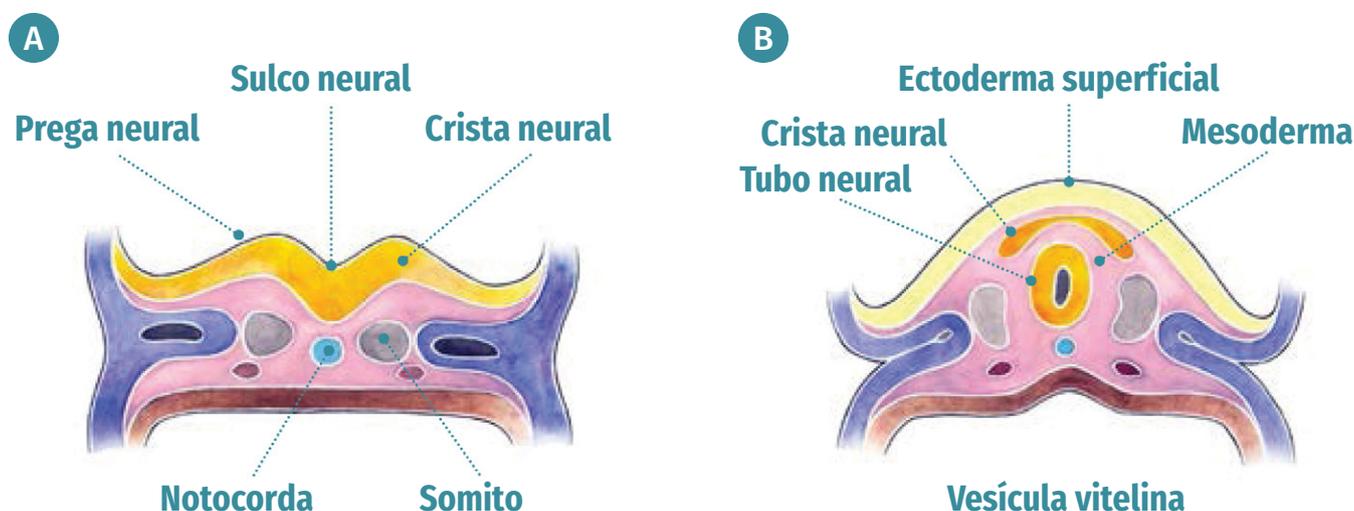
Secretaria de Vigilância em Saúde
Ministério da Saúde

ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA NERVOSO: DEFEITOS DO TUBO NEURAL

Os defeitos do tubo neural (DTN) afetam o cérebro e a coluna vertebral, estando entre as anomalias congênicas mais comuns (veja a Figura 1). O Painel A mostra um corte transversal da extremidade rostral do embrião com aproximadamente três semanas após a concepção, indicando o sulco neural no processo de fechamento, sobrepondo-se à notocorda. As pregas neurais são as margens ascendentes do tubo neural, cobertas pela crista neural, demarcando o sulco neural ao centro. O Painel B mostra um corte transversal da parte média do embrião após o tubo neural ter sido fechado. O tubo neural – que ao final de seu desenvolvimento se tornará a coluna vertebral – está agora coberto pelo ectoderma superficial (posteriormente, a pele). O mesoderma intermediário formará a coluna óssea. A notocorda está regredindo. O Painel C mostra as características do desenvolvimento e clínicas dos principais tipos de DTN. O diagrama central é uma visualização dorsal de um embrião em desenvolvimento, mostrando um tubo neural fechado no centro, mas ainda aberto nas extremidades cranial e caudal. As linhas pontilhadas marcadas como A e B referem-se aos cortes transversais mostrados nos Painéis A e B. As regiões sombreadas apontam a porção do tubo neural relevante em relação a cada defeito.

Os tipos mais prevalentes de DTN são anencefalia, encefalocele e espinha bífida. Na anencefalia, a ausência do cérebro e da calvária pode ser total ou parcial. A craniorraquisquisse é caracterizada por anencefalia combinada com um defeito ósseo contíguo da coluna e exposição do tecido neural. Na espinha bífida aberta, um defeito ósseo dos arcos vertebrais posteriores (neste caso, as vértebras torácicas inferiores) é acompanhado de herniação do tecido neural e das meninges, não sendo coberto por pele. Na iniencefalia, o cérebro e as meninges apresentam hérnias por um defeito na calvária. Na espinha bífida fechada, de forma diferente da espinha bífida aberta, o defeito ósseo dos arcos vertebrais posteriores (neste caso, as vértebras lombares), as meninges herniadas e o tecido neural são cobertos por pele.

Figura 1 – Defeitos do tubo neural



C

Anencefalia

Craniorraquisque

Espinha bífida aberta



Neuroporo cranial

A

B

Neuroporo caudal

Prega neural

Somito

Sulco neural



Iniencefalia

Encefalocele

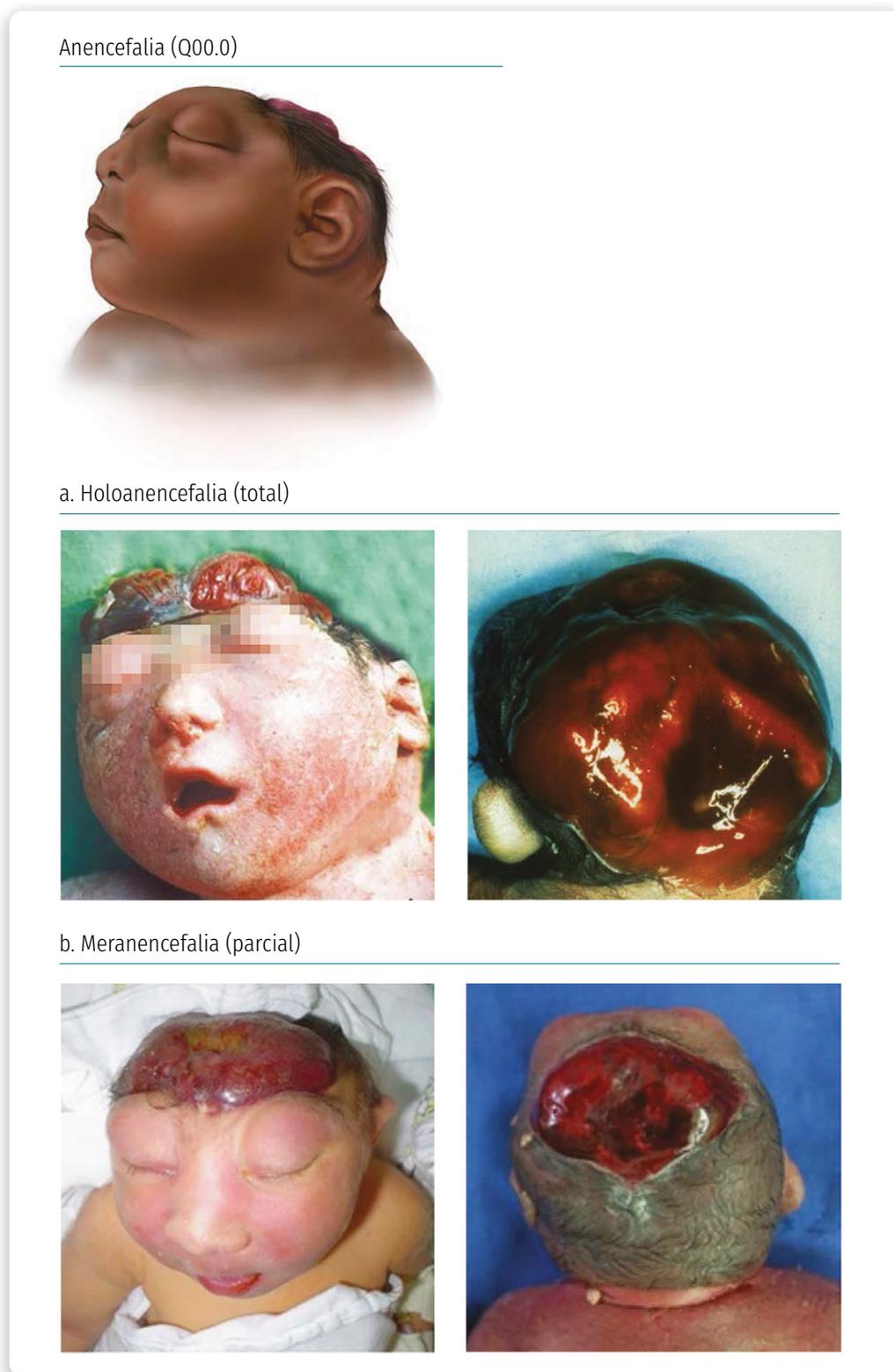
Espinha bífida fechada

Fonte: A, B e C: adaptado de Botto et al., 1999. Reproduzido com permissão da editora.

ANENCEFALIA (Q00.0)

A anencefalia é caracterizada por uma ausência total (holo) ou parcial (mero) do cérebro com ausência de calota cranial (calvária) e pele de cobertura.

Figura 2 – Anencefalia



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em anencefalia (veja a Figura 2):

1. **Tipo** – a holoanencefalia (*painel a*: ausência total) é o tipo de anencefalia mais comum; meranencefalia (*painel b*: ausência parcial).
2. **Cobertura** – não há pele cobrindo o tecido cerebral residual ou a calota craniana (calvária).

Diagnóstico

Pré-natal. A anencefalia pode ser diagnosticada no pré-natal, mas deve sempre ser confirmada no pós-natal.

Pós-natal. O exame do recém-nascido confirma o diagnóstico e distinguirá a anencefalia de outras anomalias do cérebro e do crânio.

Notas clínicas e epidemiológicas

A anencefalia é uma condição letal e geralmente é uma anomalia isolada, não sindrômica.

- Os olhos têm formação normal; o aspecto de olhos protrusos é resultado da ausência da porção frontal da calota craniana.
- O cerebelo, o tronco cerebral e a coluna vertebral ficam intactos.

Dicas clínicas adicionais:

- A anencefalia pode ser confundida com:
 - » Craniorraquisquise caracterizada por anencefalia mais raquisquise, um defeito contíguo da parte superior da coluna sem cobertura do tecido neural pelas meninges.
 - » Espectro de banda amniótica ou membro-parede abdominal (limb-body wall), que têm outros achados (fenda facial, anomalias de membros e parede ventral, bandas), permitindo a diferenciação de anencefalia típica.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva a anomalia congênita com detalhes:**
 - Extensão – holoanencefalia ou merancefalia.
 - Coluna cervical – documente anomalias não contíguas.
 - Se há ou não espinha bífida não contígua (local).
 - Se há ou não bandas amnióticas.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente o crânio ausente; pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações usadas para encontrar ou descartar anomalias relacionadas ou associadas:**
 - Olhos protuberantes, mas com desenvolvimento normal (não inclua como anomalia associada).
 - A circunferência da cabeça será pequena – não coloque o código para microcefalia.
- Informe se estão disponíveis conclusões da autópsia (patologia) e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

CRANIORRAQUISUISE (Q00.1)

A craniorraquisuise é caracterizada pela combinação de anencefalia (ausência de cérebro e calota craniana, sem cobertura de pele) com um defeito contíguo ósseo da coluna cervical (também sem meninges cobrindo o tecido neural – raquisuise).

Figura 3 – Craniorraquisuise



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em craniorraquisquise (veja a Figura 3):

1. **Cabeça** – anencefalia (ausência de cérebro e calota craniana).
2. **Cobertura** – não há pele cobrindo o tecido cerebral residual ou a calota craniana (calvária).
3. **Coluna** – aberta (raquisquise). Pode ser limitada à coluna cervical, mas o defeito aberto pode se estender à coluna torácica ou mesmo à coluna lombar ou sacral (craniorraquisquise total).

Diagnóstico

Pré-natal. A craniorraquisquise é facilmente diagnosticada usando ultrassom, mas pode ser confundida com outras anomalias congênitas que envolvem o cérebro – anencefalia, acrania e síndrome da banda amniótica.

Pós-natal. O exame cuidadoso do feto ou recém-nascido pode confirmar o diagnóstico de craniorraquisquise e distingui-la de outras anomalias raras que envolvem o cérebro, o crânio e a coluna.

Notas clínicas e epidemiológicas

A craniorraquisquise é uma condição letal e geralmente é uma anomalia isolada, não sindrômica.

- Os olhos têm formação normal; o aspecto de olhos protrusos é resultado da ausência da porção frontal da calota craniana.
- O pescoço parece ser curto e algumas vezes é retroflexo.
- O cerebelo e o tronco cerebral ficam intactos.
- A craniorraquisquise é sempre uma lesão aberta, com a anencefalia sendo sempre contígua à lesão espinhal.

Dicas clínicas adicionais:

- A craniorraquisquise pode apresentar coocorrência com outras anomalias: fenda labial e/ou palatina, onfalocele, defeitos nos membros ou ciclopia¹.
- Verifique anomalias cromossômicas: há relatos de casos de trissomia 18 com craniorraquisquise e onfalocele.
- A craniorraquisquise pode ser confundida com:
 - » Espectro de banda amniótica ou membro-parede abdominal, que tem outros achados (fenda facial, anomalias dos membros e parede ventral, bandas), permitindo a diferenciação de craniorraquisquises típicas.
 - » Iniencefalia, caso haja retroflexão espinhal.

¹A ciclopia é caracterizada pela presença de um único olho, com graus variados de duplicação das estruturas oculares intrínsecas, localizadas no meio da face. Fonte: Orioli IM *et al.* (2011) Cyclopia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 157C(4):344-357. doi:10.1002/ajmg.c.30323.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes:**
 - Anomalia congênita – apresentação geral.
 - Extensão do envolvimento da coluna (cervical ou inferior) – comente especialmente e documente o fato de que o envolvimento da cabeça (anencefalia) e o defeito da coluna são contíguos, sem coluna intermediária de aparência normal.
 - Retroflexão do pescoço e da coluna – mais típico do que a anencefalia, sendo sua indicação, assim, mais importante.
 - Se há presença de bandas – perturbações por bandas amnióticas poderiam imitar DTN atípicos graves.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente o crânio e a coluna ausentes; pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações usadas para encontrar ou descartar anomalias relacionadas ou associadas:**
 - Órbitas – geralmente protuberantes, mas com desenvolvimento normal (não inclua como anomalia associada).
 - A circunferência da cabeça será pequena – não coloque o código para microcefalia.
 - Espinha bífida (menção sem código de defeitos contíguos).
 - Outras anormalidades cromossômicas.
- Informe se estão disponíveis conclusões da autópsia (patologia) e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

INIENCEFALIA (Q00.2)

A iniencefalia é um DTN raro e complexo, que envolve o occipício e o ínion, levando à retroflexão extrema da cabeça, às vezes combinada com encefalocele occipital ou raquisquise da coluna cervical ou torácica.

Figura 4 – Iniencefalia



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em iniencefalia (veja a Figura 4):

1. **Cabeça** – dobrada (retroflexa) com a face olhando para cima, pescoço curto ou aparentemente ausente. (devido à fusão das vértebras cervicais e torácicas). Alguns bebês também têm encefalocele occipital.
2. **Cobertura** – o crânio encontra-se fechado e coberto por pele. As anormalidades internas da coluna fazem com que a pele do rosto pareça estar diretamente conectada à pele do tórax, enquanto a pele do escalpo também parece estar diretamente conectada à pele das costas.
3. **Coluna** – geralmente fechada, mas pode ter abertura na coluna cervical.

Diagnóstico

Pré-natal. A iniencefalia pode ser difícil de diagnosticar por ultrassom, podendo ser confundida com outras anomalias congênicas que envolvem o cérebro e a coluna – anencefalia, encefalocele e craniorraquisquise, bem como teratomas, bócio, linfangioma e algumas síndromes.

Pós-natal. O exame cuidadoso do feto ou recém-nascido pode confirmar o diagnóstico de iniencefalia e distingui-la de outras anomalias congênicas raras que envolvem o cérebro, o crânio e a coluna.

Notas clínicas e epidemiológicas

A iniencefalia é uma condição letal e geralmente (84%) está associada com outros achados:

- Com outras anomalias congênicas não relacionadas:
 - » Micrognatia, fenda labial ou fenda palatina, anomalias cardiovasculares, hérnias diafragmáticas e malformações gastrointestinais.
- Com certas condições cromossômicas – trissomias 13 e 18 e monossomia X.

Dicas clínicas adicionais:

- A iniencefalia é mais comum em meninas.
- Pode ser confundida com craniorraquisquise com retroflexão da coluna.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes:**
 - Descrição da anomalia congênita – indique, em particular, se o crânio está coberto por pele e se há cabeça retroflexa.
 - Presença ou ausência de encefalocele occipital.
 - Presença ou ausência de espinha bífida (aberta ou fechada).
 - Informe outras anomalias congênitas.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente a vista lateral do crânio e da coluna; pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações usadas para encontrar ou descartar anomalias congênitas relacionadas ou associadas:**
 - A circunferência da cabeça pode ser grande – não coloque o código para hidrocefalia.
 - Espinha bífida (código de defeito não contíguo).
 - Encefalocele (código ainda que defeito contíguo).
 - Inclua radiografias (ou relatório) da coluna, caso haja.
- Informe se estão disponíveis conclusões da autópsia (patologia) e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ENCEFALOCELE (Q01.0-Q01.8, Q01.9)

A encefalocele é um DTN caracterizada por uma lesão pedunculada ou sésil cística, coberta por pele em protuberância a partir de um defeito no neurocrânio (osso craniano). A encefalocele pode conter meninges herniadas e tecido cerebral (encefalocele ou meningoencefalocele) ou somente meninges (meningocele craniana).

Figura 5 – Encefalocele



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave na encefalocele (veja a Figura 4):

1. **Local** – o defeito médio pode variar quanto ao local e tamanho. A localização mais comum é occipital (~74%), seguido de parietal (13%).
2. **Cobertura** – a encefalocele apresenta cobertura de pele (a menos que tenha ocorrido ruptura).
3. **Herniação** – pode conter meninges e tecido cerebral (encefalocele) ou somente meninges (meningocele craniana).

Diagnóstico

Pré-natal. A encefalocele pode ser diagnosticada no pré-natal, usando-se ultrassom, mas deve sempre ser confirmada no pós-natal.

Pós-natal. O exame cuidadoso, raio X e imagem por ressonância magnética (IRM) ou tomografia computadorizada (TC) confirmam o diagnóstico e o distinguem de outras anomalias que possam envolver o cérebro e o crânio.

Notas clínicas e epidemiológicas

Aproximadamente 20% dos bebês com encefalocele terão ao menos uma anomalia congênita adicional maior não relacionada:

- Polidactilia e/ou anomalias renais.
- Pode coocorrer com malformação de Dandy-Walker ou malformação de Chiari.
- Pode ocorrer com muitas síndromes de genes únicos (como a síndrome de Meckel-Gruber) e com algumas anomalias cromossômicas (como a trissomia 13 e a trissomia 18).

Dicas clínicas adicionais:

- Sempre procure anomalias congênicas e síndromes adicionais.
- Indique o local e o tamanho da encefalocele e documente a herniação de meninges e dos cérebros.
- Verifique se as bandas amnióticas são mencionadas – a encefalocele pode ser confundida com o espectro da banda amniótica. A ocorrência de outros achados (fenda facial, anomalias dos membros e parede ventral, bandas) indica o diagnóstico de espectro da banda amniótica.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

Descreva com detalhes:

- Local da anomalia congênita – occipital, frontal, nasal, parietal etc.
- Extensão – tamanho e se o cérebro está presente na vesícula.
- Cobertura de pele – é esperada na encefalocele (mas pode estar rompida).
- Outras anomalias congênitas – anomalias internas e externas, incluindo polidactilia, anomalias renais etc.
- Cefalohematoma ou bossa serossanguínea (inchaço benigno do escalpo) – pode ser confundido com encefalocele.
- Bandas amnióticas ou anomalias dos membros e parede ventral – verifique se há presença e, caso positivo, descreva.

Tire fotografias e inclua-as no prontuário: mostre claramente a lesão craniana; pode ser fundamental para a revisão.

Descreva as avaliações usadas para encontrar ou descartar anomalias relacionadas ou associadas:

- A circunferência da cabeça pode ser pequena – não coloque o código para microcefalia.
- Pode haver presença de hidrocefalia – não coloque o código para hidrocefalia.
- Teste genético ou cromossômico quando disponível.
- Consultas de especialidade e relatórios cirúrgicos.

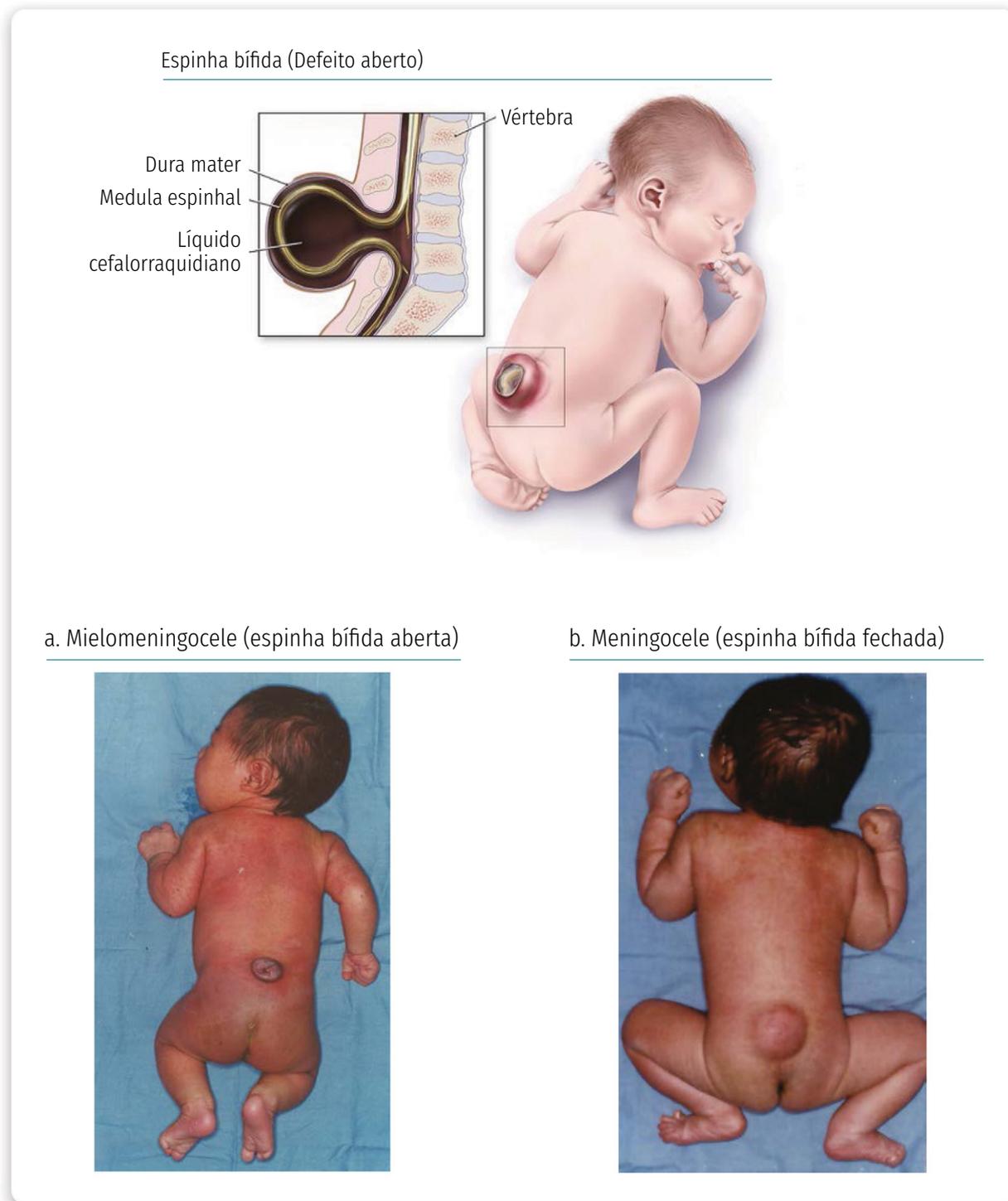
Informe se estão disponíveis conclusões da autópsia (patologia) e, em caso positivo, indique os resultados.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ESPINHA BÍFIDA (Q05.0-Q05.9)

A espinha bífida é um DTN caracterizado pela herniação das meninges e da medula espinhal (Figura 6, Painel a: mielomeningocele) ou somente das meninges (Figura 6, Painel b: meningocele). A lesão pode ser aberta ou fechada. A hidrocefalia é uma complicação comum, especialmente entre crianças com mielomeningocele aberta. As Figuras de 7 a 10 mostram os diferentes níveis de lesão da espinha bífida.

Figura 6 – Espinha bífida



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Níveis de lesão da espinha bífida

Espinha bífida cervical

Figura 7 – Espinha bífida cervical



Espinha bífida cervical com hidrocefalia (Q05.0)



Espinha bífida cervical sem hidrocefalia (Q05.5)

Espinha bífida torácica

Figura 8 – Espinha bífida torácica



Espinha bífida torácica com hidrocefalia (Q05.1)



Espinha bífida torácica sem hidrocefalia (Q05.6)

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Espinha bífida lombar

Figura 9 – Espinha bífida lombar



Espinha bífida lombar com hidrocefalia (Q05.2)



Espinha bífida lombar sem hidrocefalia (Q05.7)

Espinha bífida sacral

Figura 10 – Espinha bífida sacral



Espinha bífida sacral com hidrocefalia (Q05.3)



Espinha bífida sacral sem hidrocefalia (Q05.8)

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em espinha bífida:

1. **Local** – nível da lesão, ou seja, espinha lombar (o local mais comum), seguida de sacral, torácica e cervical.
2. **Cobertura** – a aberta, sem cobertura de pele (mielomeningocele) representa 90% das espinhas bífidas; 10% têm uma lesão fechada (meningocele – contendo somente meninges e líquido cefalorraquidiano).
3. **Tamanho** – pode variar de níveis de uma a diversas vértebras (toracolombar).

Diagnóstico

Pré-natal. A espinha bífida pode ser diagnosticada no pré-natal, usando-se ultrassom, mas a distinção entre a lesão aberta e a lesão fechada pode ser difícil. A análise do soro materno pode ajudar a determinar se uma lesão é aberta ou fechada. Use as regras do programa (POP) para decidir se aceitar ou não o diagnóstico pré-natal sem confirmação pós-natal (por exemplo, em casos de interrupção de gravidez ou óbito fetal não examinado).

Pós-natal. O exame do recém-nascido geralmente confirma o diagnóstico. A imagem (quando disponível) pode fornecer informações adicionais para a caracterização do local, da extensão e do conteúdo da lesão, bem como da presença ou ausência de achados cerebrais com coocorrência frequente (como hidrocefalia, malformação de Chiari II).

Notas clínicas e epidemiológicas

A espinha bífida geralmente é uma anomalia congênita isolada e não sindrômica (aproximadamente 80%). Os achados relacionados incluem:

- Malformação de Chiari II e hidrocefalia.
- Luxação de quadril, pé equinovaro, paralisia dos membros inferiores.
- Perda do controle do esfíncter, incluindo bexiga neurogênica.

Dicas clínicas adicionais:

- Sempre procure anomalias congênitas e síndromes adicionais (trissomia 18).
- Ocorre no complexo de OEIS (onfalocele, extrofia de bexiga, ânus imperfurado e defeitos espinhais).
- Analise os exames, procedimentos e imagens – as condições raras erroneamente diagnosticadas como espinha bífida incluem espinha bífida oculta, teratoma sacrococcígeo, escoliose/cifose isolada e síndrome da banda amniótica.
- A lipomeningo(mielo)cele é um tipo raro de espinha bífida com lipoma sobreposto; muitos programas não incluem as lipo(mielo)meningocelos como um DTN.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

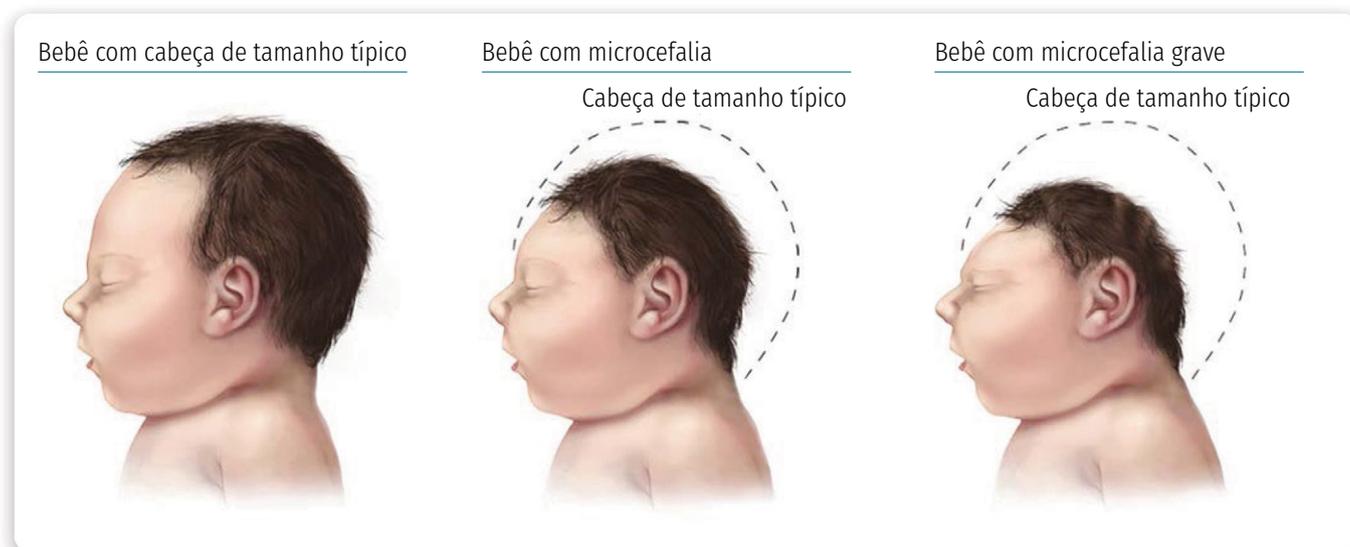
- Descreva com detalhes:**
 - Local – especifique o nível (por exemplo, cervical, torácica, toracolombar, lombar, lombossacral, sacral etc.).
 - Tamanho da lesão.
 - Cobertura – coberta de pele ou não coberta de pele.
 - Conteúdo – somente meninges (meningocele) ou também medula espinhal (mielomeningocele – medula espinhal visível).
 - Anomalias congênitas – documente as anomalias em sequências (hidrocefalia, pé equinovaro) e outras anomalias.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente o nível da espinha bífida (posterior e lateral, caso possível); pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações usadas para encontrar ou descartar anomalias congênitas relacionadas ou associadas:**
 - Sequência – hidrocefalia, pé equinovaro, outro.
 - Outras anomalias congênitas não relacionadas – descreva os procedimentos para a avaliação de outras anomalias.
 - Condições genéticas ou cromossômicas.
 - Consultas de especialidade, exames de imagem e cirurgia.
- Informe se estão disponíveis conclusões da autópsia (patologia) e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA NERVOSO: MICROCEFALIA (Q02)

A microcefalia é uma calota craniana menor do que o normal para o sexo e a idade gestacional do bebê no momento do nascimento (Figura 11). O tamanho da calota craniana é um indicador do tamanho do cérebro em seu interior.

Figura 11 – Recém-nascido com cabeça de tamanho normal, microcefalia e microcefalia grave



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 12 – Medição do tamanho da cabeça



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. O ultrassom transabdominal entre a 18ª e a 37ª semanas de gestação pode identificar uma cabeça de tamanho pequeno e os ultrassons em série podem mostrar um crescimento insuficiente com o passar do tempo.

Pós-natal. No parto, uma medição da circunferência occipitofrontal (COF) ou circunferência da cabeça (perímetro cefálico) com três desvios padrão (DP) abaixo da média para as curvas de distribuição de idade e sexo é um diagnóstico de microcefalia grave. **Informe o uso de uma definição ou ponto de cortes diferentes** para a definição de microcefalia (por exemplo, dois DP abaixo da média). Exames de imagem detalhados e consultas com especialistas (como médicos geneticistas e neurologistas pediátricos) podem confirmar o diagnóstico de uma anomalia cerebral, além de ajudar a identificar a causa subjacente da microcefalia.

Notas clínicas e epidemiológicas

Medição do tamanho da cabeça:

Use uma fita métrica que não possa ser esticada.

- Coloque a fita em volta da maior parte da cabeça, acima das sobrancelhas e orelhas, na testa e na parte mais proeminente do occipício. Veja a Figura 12.
- Registre a medida até o décimo de centímetro mais próximo.
- O ideal é que a medida seja tirada três vezes (use a maior).
- Embora possa ocorrer a moldagem e/ou o inchaço da cabeça durante o parto, as medições do perímetro cefálico devem ser tiradas dentro das primeiras 24 horas de vida. Os padrões do perímetro cefálico foram desenvolvidos baseando-se em medições precoces (ou seja, as medidas INTERGROWTH-21st foram obtidas antes de 12 horas de vida, enquanto as medidas da OMS foram tiradas antes de 24 horas de vida). Assim, adiar as medições do perímetro cefálico após as 24 horas de vida, a fim de permitir que as mudanças do parto diminuam, leva à falta de padrões de comparação apropriados.

Cálculo do percentil do perímetro cefálico:

A ferramenta on-line INTERGROWTH-21st (<https://intergrowth21.ndog.ox.ac.uk>) pode ser usada para registrar dados a fim de calcular o percentil ou fazer comparações com padrões, baseando-se no sexo e na idade gestacional do bebê.

Apresentação clínica:

- Várias síndromes genéticas estão associadas com a microcefalia: microcefalia autossômica recessiva; trissomia 18; erros inatos de metabolismo; síndrome de Rett etc.
- As condições teratogênicas com microcefalia incluem rubéola congênita, CMV, infecção congênita por Zika e toxoplasmose congênita².

Dicas clínicas adicionais:

- Sempre calcule o percentil do perímetro cefálico considerando o sexo e a idade gestacional.
- Não há uma definição única de microcefalia usada de forma universal. Informe quais tabelas, por exemplo, a INTERGROWTH-21st, e pontos de corte você está usando para definir a microcefalia.
- Ocasionalmente, a microcefalia pode ser um traço normal de uma família (embora haja menos chances caso seja grave ou sintomática). Portanto, é recomendável medir a COF dos pais, se possível.
- Consiga um histórico de gestação completo, buscando particularmente infecções ou outras exposições.

A depender da capacidade e das conclusões clínicas, considere realizar exames de imagem para documentar a anatomia intracraniana e laboratórios selecionados (estudos genéticos, estudos virais etc.).

²Além dos agentes infecciosos, a exposição intrauterina ao álcool, certas drogas e produtos químicos tóxicos também pode causar microcefalia. Fonte: CDC (2022). Facts about Microcephaly. Acesso em: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/microcephaly.html>.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

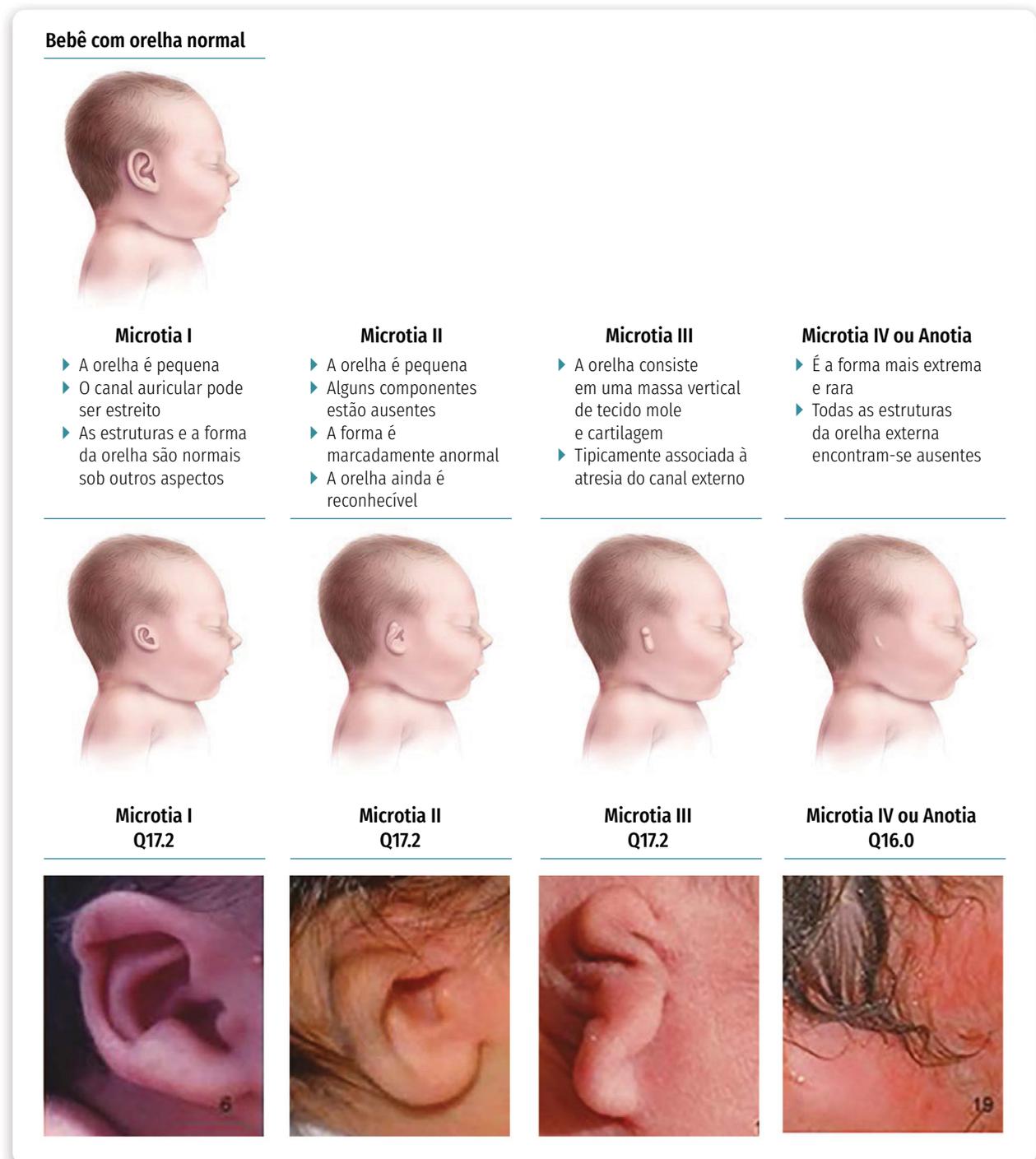
- Descreva com detalhes:**
 - Meça e documente o perímetro cefálico do recém-nascido.
 - Estabeleça e use uma abordagem padronizada, por exemplo, seguindo as regras de padrão para a medição do perímetro cefálico dentro de 24 horas após o nascimento.
 - Documente o percentil do perímetro cefálico ou o DP, por idade gestacional e sexo (use as referências recomendadas do perímetro cefálico fornecidas pelo INTERGROWTH-21st ou pela OMS).
 - Diferencie a microcefalia da craniossinostose.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre fotografias de rosto completo e corpo, caso permitido; pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações usadas para encontrar ou descartar anomalias congênicas relacionadas ou associadas:**
 - Informe o status e os sinais neurológicos, como tom, convulsões, irritabilidade.
 - Informe se foram feitos exames laboratoriais, como sorologia para identificação de infecções, ou consultas com especialistas, como geneticistas, e, em caso positivo, informe os resultados.
- Informe se estão disponíveis conclusões da autópsia (patologia) e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ANOMALIAS CONGÊNITAS DA ORELHA: ANOTIA/MICROTIA (Q16.0, Q17.2)

A microtia/anotia é uma anomalia congênita das orelhas em que a orelha externa (aurícula) encontra-se subdesenvolvida, apresentando forma anormal (microtia) ou estando ausente (anotia). O canal auricular externo pode ser atrésico (ausente). O espectro da gravidade da microtia vai de uma orelha externa mensuravelmente pequena (definido como o comprimento longitudinal da orelha abaixo de menos dois DP da média ou aproximadamente 3,3 cm no recém-nascido a termo) com anormalidade estrutural mínima, a uma orelha que consiste em poucas estruturas rudimentares e um canal auricular externo ausente ou com extremidade cega.

Figura 13 – Microtia/anotia



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em microtia/anotia (veja a Figura 13):

Gravidade – grau I-IV, com base na extensão do envolvimento da orelha externa e na atresia do canal externo.

Lateralidade – unilateral (geralmente é unilateralmente, com mais frequência do lado direito) ou bilateral; a gravidade pode variar entre os lados esquerdo e direito.

Diagnóstico

Pré-natal. A microtia/anotia não é facilmente percebida no pré-natal. Delinear a posição e a forma da orelha pode requerer um ultrassom 3D. Mesmo se a ultrassonografia pré-natal sugerir microtia/anotia, o diagnóstico deve sempre ser confirmado no pós-natal.

Pós-natal. A microtia-anotia pode ser facilmente reconhecida e classificada com base no exame físico do recém-nascido. Contudo, as anormalidades das orelhas média e interna, comumente associadas com graus mais graves de microtia, devem ser investigadas, geralmente com necessidade de exames de imagem (TC ou IRM), cirurgia ou autópsia. Uma vez que a microtia (de segundo grau ou mais) está associada com a perda da audição, esta deve ser avaliada assim que possível, preferencialmente no período neonatal, a fim de que a gestão adequadamente possa ser realizada.

Notas clínicas e epidemiológicas

A microtia/anotia é um achado isolado em 60%-80% dos bebês. Os achados relacionados incluem:

- Perda auditiva.
- Outras anormalidades e síndromes, especialmente aquelas que envolvem a mandíbula e o rosto.

Dicas clínicas adicionais:

- Verifique se a microtia/anotia ocorre em conjunto com outras anomalias congênicas, especialmente aquelas que envolvem a mandíbula e o rosto. Essas condições incluem o espectro oculo-aurículo-vertebral (EOAV) e a “síndrome” de Goldenhar, bem como síndromes genéticas, como a síndrome de Treacher-Collins e a trissomia 18, ou teratogênicas, como a embriopatia do ácido retinoico.
- Analise os exames, procedimentos e exames de imagem.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes:**
 - Anomalia (unilateral, bilateral).
 - Gravidade (estruturas ausentes, forma, comparação com segundo-terceiro-quarto graus).
 - Presença/ausência de canal auricular; presença de brincos.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente as posições lateral e frontal; pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações usadas para encontrar ou descartar anomalias congênicas relacionadas ou associadas:**
 - Exclua a microtia tipo I – uma orelha pequena com componentes normais ou com anomalias menores de estruturas individuais é uma anomalia menor, não incluída na vigilância de saúde pública.
 - Verifique brincos ou pontas preauriculares (descreva; código Q17.0).
 - Fissuras palpebrais oblíqua, mandíbula pequena, coloboma palpebral – sugere síndromes selecionadas.
 - Anomalias das vértebras cervicais sugerem EOAV (verifique com radiografias).
 - Avaliação da audição.
 - Testagem genética ou cromossômica.
 - Consultas de especialidade e relatórios cirúrgicos.
- Informe se estão disponíveis conclusões da autópsia (patologia) e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Visão geral e apresentação

As cardiopatias congênitas (CC) são comuns e ocorrem em aproximadamente em 1 a cada 100 recém-nascidos. Muitos tipos de CC requerem diagnóstico e atenção, tanto médica quanto cirúrgica, imediatos, a fim de melhorar a sobrevivência e a saúde. Em alguns casos menos graves, a CC pode ter um fim em si mesma, como as anomalias do septo ventricular pequeno, ou requerer apenas um acompanhamento regular. No outro extremo estão as cardiopatias congênitas críticas (CCC), um grupo heterogêneo de anomalias estruturais que têm em comum o fato de, caso não diagnosticadas e tratadas, podem causar o grave adoecimento e a morte do bebê no período neonatal.

As CCC incluem condições como a síndrome do ventrículo esquerdo hipoplásico, na qual o ventrículo esquerdo anormalmente pequeno não aguenta a circulação sistêmica, levando a um choque, e condições como a tetralogia de Fallot ou a atresia pulmonar, que tendem a causar cianose visível (cor azulada da pele, especialmente perceptível nos dedos da mão e do pé, lábios e nariz). Às vezes, recém-nascidos com CCC podem apresentar uma combinação de cianose e insuficiência cardíaca ou choque cardiogênico.

O diagnóstico imediato é crucial, mas pode ser desafiador. É necessário que o médico suspeite fortemente de CCC em um neonato doente que apresenta piora, pois os achados são semelhantes a outras condições comuns do recém-nascido, como uma infecção (por exemplo, sepsis) ou doença pulmonar (por exemplo, pneumonia).

Dicas clínicas que podem ajudar:

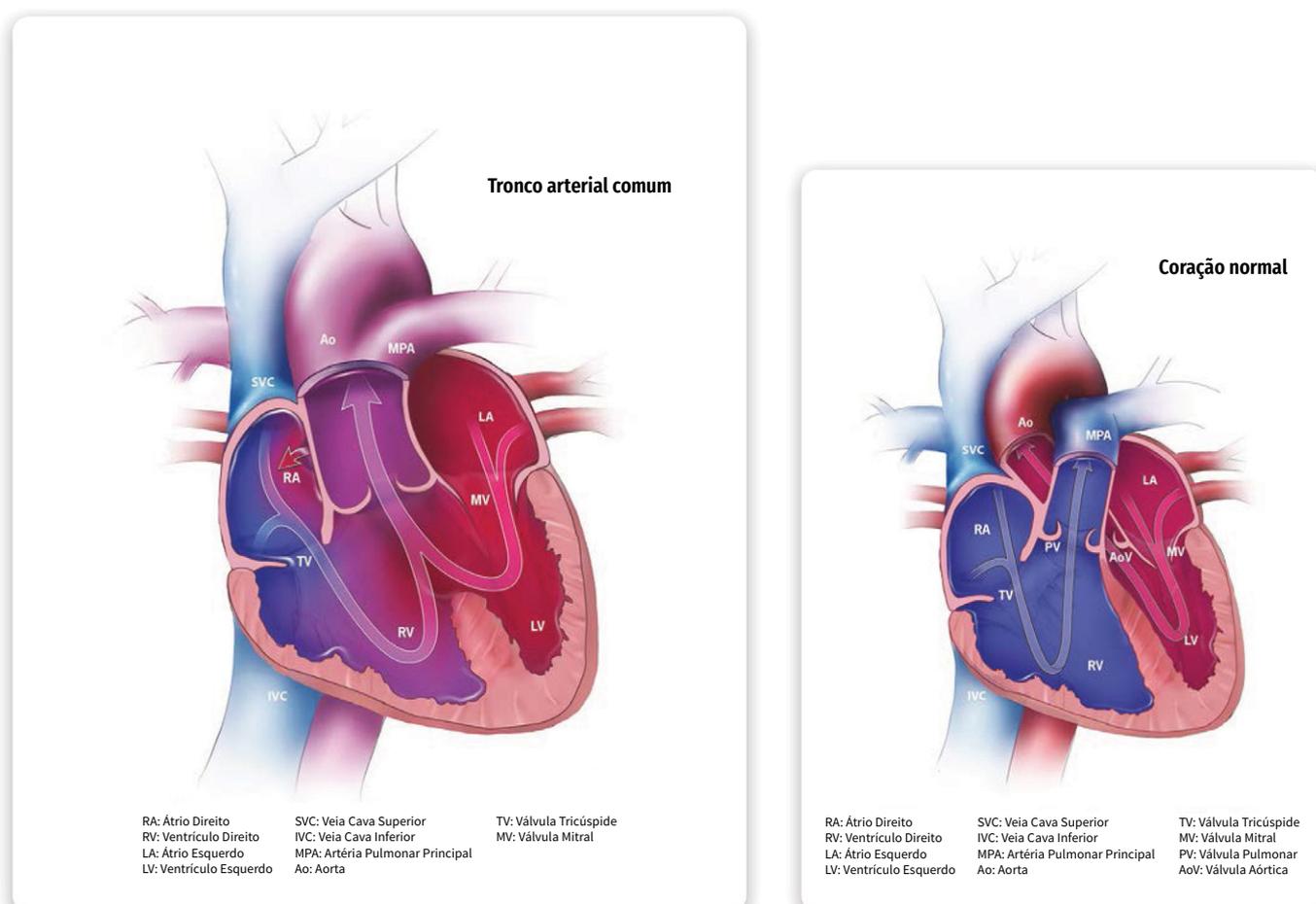
- O bebê com CCC geralmente parece bastante normal no nascimento, mas piora nas 24-72 horas seguintes, já que o ducto arterioso (uma estrutura fetal que ajuda o sangue a circular entre a aorta e a artéria pulmonar) se fecha. Um ducto aberto pode ajudar a compensar parte da fisiologia anormal na CCC, sendo que quando ele é fechado, o bebê pode apresentar uma rápida descompensação. Este tempo infelizmente implica que em alguns casos um bebê diagnosticado com CCC recebe alta e pode piorar em casa, sem o acesso rápido à atenção hospitalar.
- Em muitos tipos de CCC, a saturação de oxigênio no sangue é baixa. Quando alcança determinado nível, ocorre a cianose. Um oxímetro de pulso, instrumento simples e não invasivo disponível em muitas maternidades, pode medir rapidamente a saturação de oxigênio e identificar níveis baixos mesmo antes do aparecimento da cianose. Uma saturação de oxigênio baixa também está presente em outras condições, como doenças pulmonares. Um traço típico da CCC é que o fornecimento de oxigênio ao bebê não melhora significativamente a saturação (enquanto o contrário acontece em muitas doenças pulmonares). O oxímetro de pulso é usado em muitos lugares para realizar uma triagem do recém-nascido em relação à CCC. Um protocolo específico deve ser usado para obter melhores resultados.
- A ausculta cardíaca é útil. Muitos tipos de CCC produzem murmúrios ou também chamados de sopros cardíacos. Eles podem estar ausentes em algumas CCC muito graves. Assim, a ausência de sopro não exclui a possibilidade de a criança ter uma CCC.
- A palpação dos pulsos periféricos – incluindo na virilha e nos pés – pode fornecer pistas para um diagnóstico de coarctação da aorta, na qual os pulsos dos braços são palpáveis, mas os da virilha e dos pés (pulsos pediosos) não são.
- Geralmente a primeira ferramenta de diagnóstico é a suspeita clínica. Considere a possibilidade de CCC em todo recém-nascido doente. Os quatro pulsos podem ser fracos ou ausentes em condições em que o débito cardíaco esteja baixo, como pode acontecer, por exemplo, com a síndrome do coração esquerdo hipoplásico.

Os bebês com suspeita clínica relevante de CCC no período neonatal precisam de acompanhamento urgente com um médico familiarizado com CC, de preferência um cardiologista pediátrico com apoio adequado de exames de imagem, que geralmente consiste em um ecocardiograma. Este exame sendo realizado por um especialista pode rapidamente excluir uma CC maior ou fornecer um diagnóstico específico concreto. Este diagnóstico é extremamente útil para o planejamento da atenção dada ao bebê.

TRONCO ARTERIAL COMUM (Q20.0)

O tronco arterial comum ou *truncus arteriosus* é uma malformação da estrutura cardíaca caracterizado anatomicamente por apresentar um tronco arterial único comum ao invés de uma aorta separada e uma artéria pulmonar central (veja a Figura 14). Este tronco comum leva o sangue do coração ao corpo, pulmões e ao próprio coração – ou seja, o tronco comum permite a circulação sistêmica, pulmonar e coronária. Um defeito septal ventricular está sempre presente. Outro termo para designar esta condição é tronco arterioso (persistente).

Figura 14 – Tronco arterial comum



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em tronco arterial comum:

1. Tronco comum ao invés de aorta separada e artéria pulmonar principal.
2. Defeito no septo ventricular, tipicamente “alto”.
3. Válvula truncal comum.
4. Origem variável das artérias pulmonares a partir do tronco comum.
5. Frequentemente associada com anomalias extracardíacas e síndromes genéticas, especialmente a deleção 22q11.

Diagnóstico

Pré-natal. O tronco arterial comum pode ser diagnosticado no pré-natal, mas pode não ser notado ou ter um diagnóstico errado, devendo, assim, ser confirmado no pós-natal, geralmente por ecocardiografia.

Pós-natal. A apresentação após o nascimento varia e pode incluir uma combinação de insuficiência cardíaca (respiração curta, frequência cardíaca alta, dificuldade de alimentação e sudorese excessiva) e cianose.

A triagem do recém-nascido por oxímetro de pulso – por meio da medição não invasiva de saturação de oxigênio no sangue – pode detectar casos de tronco arterial comum caso um grau suficiente de hipoxia esteja presente no momento da triagem. A ecocardiografia fornece o diagnóstico específico.

Notas clínicas e epidemiológicas

Dicas clínicas:

- A apresentação clínica no período neonatal pode incluir uma combinação de cianose e insuficiência cardíaca.
- A oximetria de pulso pode identificar uma saturação baixa de oxigênio no sangue e identificar os casos mais precocemente.
- Investigue anomalias extracardíacas, como fenda palatina e anomalias internas, e condições genéticas, especialmente a deleção 22q11.
- Esta condição pode ser familiar. Dessa forma, considere pesquisar doenças cardíacas congênitas em membros da família.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

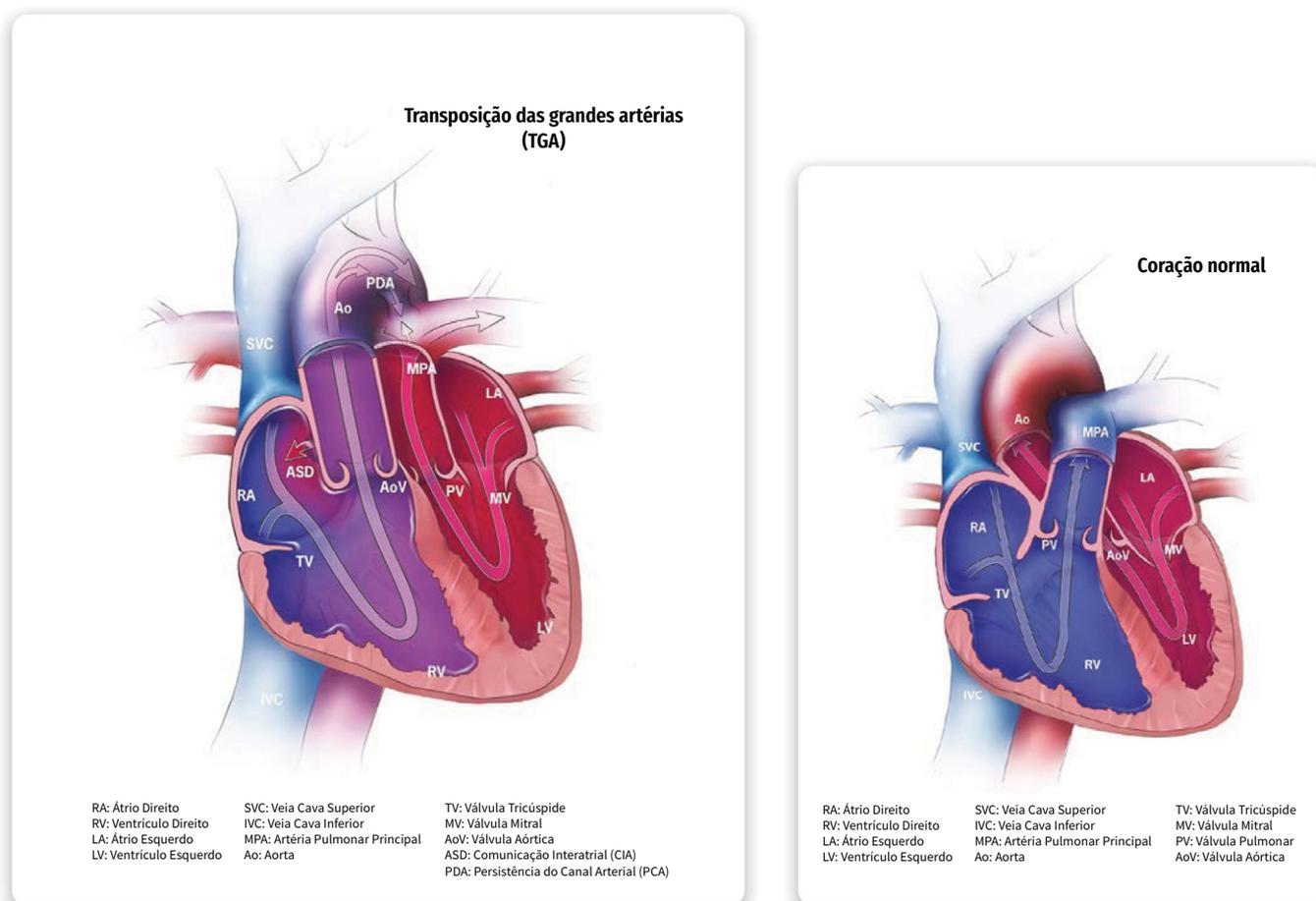
- Descreva com detalhes os achados clínicos e ecocardiográficos:**
 - Anatomia – especifique anomalias intracardíacas, incluindo a presença e o tipo de anomalia do septo ventricular, as origens das artérias pulmonares e a morfologia da válvula troncual.
 - Procedimento – especifique se os achados cardíacos são do ecocardiograma pré-natal ou pós-natal ou de outras investigações, como cateterização, IRM, cirurgia ou autópsia.
 - Achados cardíacos adicionais – especifique quaisquer achados adicionais além da anatomia básica do tronco (veja acima).
- Investigue e documente anomalias congênitas extracardíacas:** o tronco arterial comum pode ocorrer com síndromes genéticas, como a deleção 22q11, em que muitas anomalias congênitas externas, como a fenda palatina, e internas foram descritas.
- Informe se foi (foram) realizada(s) consulta(s) de especialidade:** particularmente se o diagnóstico foi feito por um cardiologista pediátrico e se o paciente passou por consulta com um geneticista.
- Informe a testagem genética** (por exemplo, estudos cromossômicos, *microarray* genômico etc.) caso feitos, informando também seus resultados.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

TRANSPOSIÇÃO DAS GRANDES ARTÉRIAS (Q20.3)

A dextro-transposição das grandes artérias (d-TGA) é uma CC estrutural caracterizada clinicamente por cianose e anatomicamente por uma origem anormal das grandes artérias, de forma que a aorta sai do ventrículo direito (ao invés do esquerdo) e a artéria pulmonar sai do ventrículo esquerdo (ao invés do direito) (veja a Figura 15).

Figura 15 – Transposição das grandes artérias



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em transposição das grandes artérias:

1. A aorta sai do ventrículo direito (ao invés do esquerdo) e a artéria pulmonar sai do ventrículo esquerdo (ao invés do direito).
2. O defeito do septo ventricular (também chamado de comunicação interventricular ou CIV) pode ou não estar presente e caso esteja, deve ser documentado e notificado.
3. Os termos de investigação e documentação (para ajudar o codificador e o analisador central a distinguir a d-TGA de outras formas de transposição) incluem a dupla via de saída do ventrículo direito, a levo-transposição das grandes artérias, a heterotaxia e o ventrículo único.
4. A ecocardiografia é a avaliação que, na maioria dos casos, fornece todas as informações necessárias para um diagnóstico preciso.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de d-TGA no pré-natal, mas os casos diagnosticados ou suspeitos devem ser confirmados no pós-natal.

Pós-natal. Os bebês com d-TGA apresentam-na em variadas formas, mais comumente com cianose que piora conforme o ducto se fecha ou, ocasionalmente, também com insuficiência cardíaca (geralmente quando uma anomalia grande do septo ventricular está presente).

A triagem do recém-nascido por oxímetro de pulso, que tem como base a detecção não invasiva de saturação baixa de oxigênio no sangue, pode detectar muitos casos de d-TGA mesmo antes dos sintomas clínicos claros.

Notas clínicas e epidemiológicas

Conforme indicado, os bebês apresentam cianose geralmente logo após o nascimento e ela não melhora muito ou não muda com o fornecimento de oxigênio (o problema não está nos pulmões e sim na circulação anormal do sangue devido às artérias transpostas). Como visto anteriormente, espera-se a deterioração clínica rápida uma vez que o ducto arterioso se feche. A d-TGA é mais comumente uma CC isolada, mas encontram-se anomalias extracardíacas em aproximadamente 10% dos casos.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

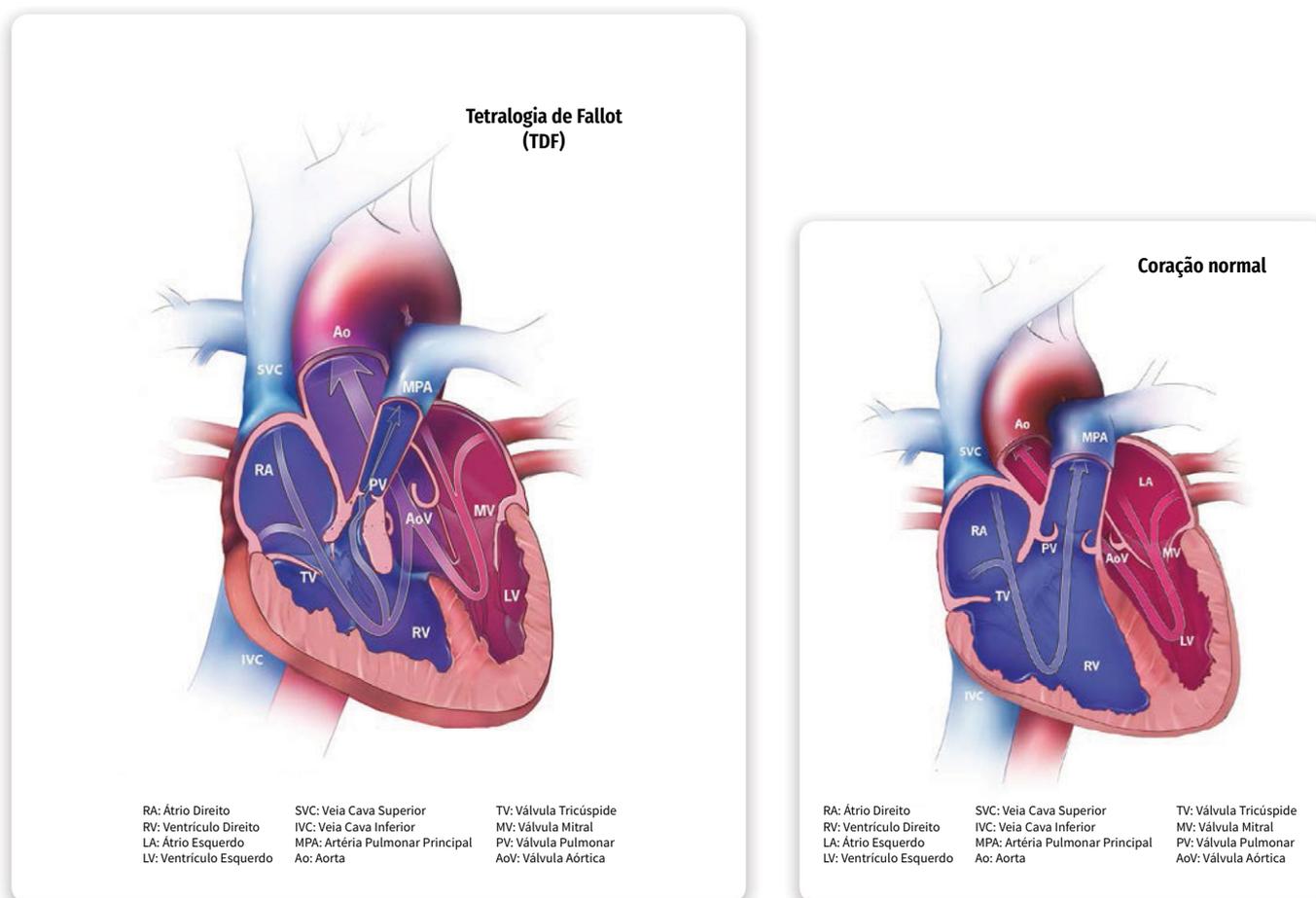
- Descreva com detalhes os achados clínicos e ecocardiográficos:**
 - Anatomia – especifique anomalias intracardíacas, incluindo a presença e o tipo de envolvimento valvular, de anomalias do septo ventricular e se há evidências de dupla via de saída do ventrículo direito, ventrículo único (dupla via de entrada no ventrículo esquerdo) ou heterotaxia (esta faria com que o caso não fosse parte de uma simples d-TGA).
 - Procedimento – especifique se os achados cardíacos são do ecocardiograma pré-natal ou pós-natal ou de outras investigações, como cateterização, RMI, cirurgia ou autópsia.
 - Achados cardíacos adicionais – especifique quaisquer achados adicionais, incluindo anomalias do septo atrial, isomerismo atrial etc.
- Investigue e documente anomalias congênitas extracardíacas:** não são tão comuns quanto em outros anomalias conotruncais, mas podem ocorrer.
- Informe se foi(foram) realizada(s) consulta(s) de especialidade:** por exemplo, se o diagnóstico foi feito por um cardiologista pediátrico e se o paciente passou por consulta com um geneticista.
- Informe a testagem genética** (por exemplo, estudos cromossômicos, *microarray* genômico etc.).

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

TETRALOGIA DE FALLOT (Q21.3)

A tetralogia de Fallot é uma CC estrutural caracterizada clinicamente por cianose e anatomicamente por obstrução da via de saída do ventrículo direito associado com um defeito do septo ventricular (ou comunicação interventricular – CIV) (veja a Figura 16: compare o painel à esquerda com a anatomia normal à direita).

Figura 16 – Tetralogia de Fallot



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em tetralogia de Fallot:

1. Estenose na válvula pulmonar ou abaixo desta ou atresia da válvula pulmonar (pode ocorrer ausência de válvula pulmonar, mas é raro).
2. Anomalia do septo ventricular (ou CIV).
3. Cavalgamento de aorta na anomalia do septo ventricular.

Clinicamente, a apresentação clássica é um recém-nascido que se torna progressivamente cianótico (cor roxa mais evidente nos lábios, nariz e extremidades), de forma constante ou intermitente, e que continua a descompensar. O fornecimento de oxigênio não ajuda, uma vez que este não é um problema pulmonar. A triagem não invasiva do recém-nascido por meio de oxímetro de pulso, ainda que não seja perfeita, é uma ferramenta de triagem útil, para detectar casos que poderiam não ser entendidos somente por exame clínico no nascimento. Estes bebês requerem um diagnóstico e um tratamento rápidos (primeiro médico e depois cirúrgico).

O diagnóstico é principalmente por ecocardiograma. Os casos devem ser confirmados por um cardiologista com conhecimento na área de doenças cardíacas congênitas.

Diagnóstico

Pré-natal. Ainda que possa haver suspeita de tetralogia de Fallot no pré-natal, ela pode ser facilmente não percebida ou diagnosticada de forma errada. Assim, a confirmação pós-natal é fundamental.

Pós-natal. Uma radiografia do peito e um exame clínico cuidadoso podem sugerir o diagnóstico. Contudo, um diagnóstico definitivo é feito por ecocardiografia. Outros exames de imagem podem ser usados, mas são mais complexos e caros, como cateterização e IRM, sendo usados em casos específicos mais complexos para ajudar sua gestão. A triagem do recém-nascido por oxímetro de pulso, uma abordagem não invasiva, pode detectar alguns casos com oxigenação baixa no sangue que podem escapar à detecção clínica.

Notas clínicas e epidemiológicas

A tetralogia de Fallot é, de fato, um espectro de doenças e pode ser clinicamente grave ou leve, dependendo do grau de obstrução do trato de saída do ventrículo direito.

- **Nos casos leves, a cianose pode ser leve ou estar ausente**, podendo não ser detectada no nascimento.
- A **oximetria de pulso**, disponível em muitas maternidades, é uma ferramenta inicial útil para fazer a triagem da oxigenação baixa no sangue, embora não especificamente para a tetralogia de Fallot, uma vez que há muitas causas para uma baixa saturação de oxigênio em um recém-nascido, incluindo sepse, doenças pulmonares e uma variedade de CCs.

Em casos de tetralogia de Fallot, investigue sempre outros defeitos do nascimento e sinais de síndromes genéticas:

- Uma condição genética comum com a tetralogia de Fallot (presente em aproximadamente 15%-20% dos casos) é a deleção 22q11, uma condição em que uma pequena parte do cromossomo 22 está ausente. Esta deleção leva a algumas CC e muitos tipos de anomalias congênitas, ambos visíveis externamente, como fenda palatina e espinha bífida, e internamente, como anomalias renais e muitas outras (aproximadamente 15%-20%).
- O diabetes materno pré-gestação é um fator de risco modificável para a tetralogia de Fallot e outras condições conotrunciais, como o tronco arterial comum.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

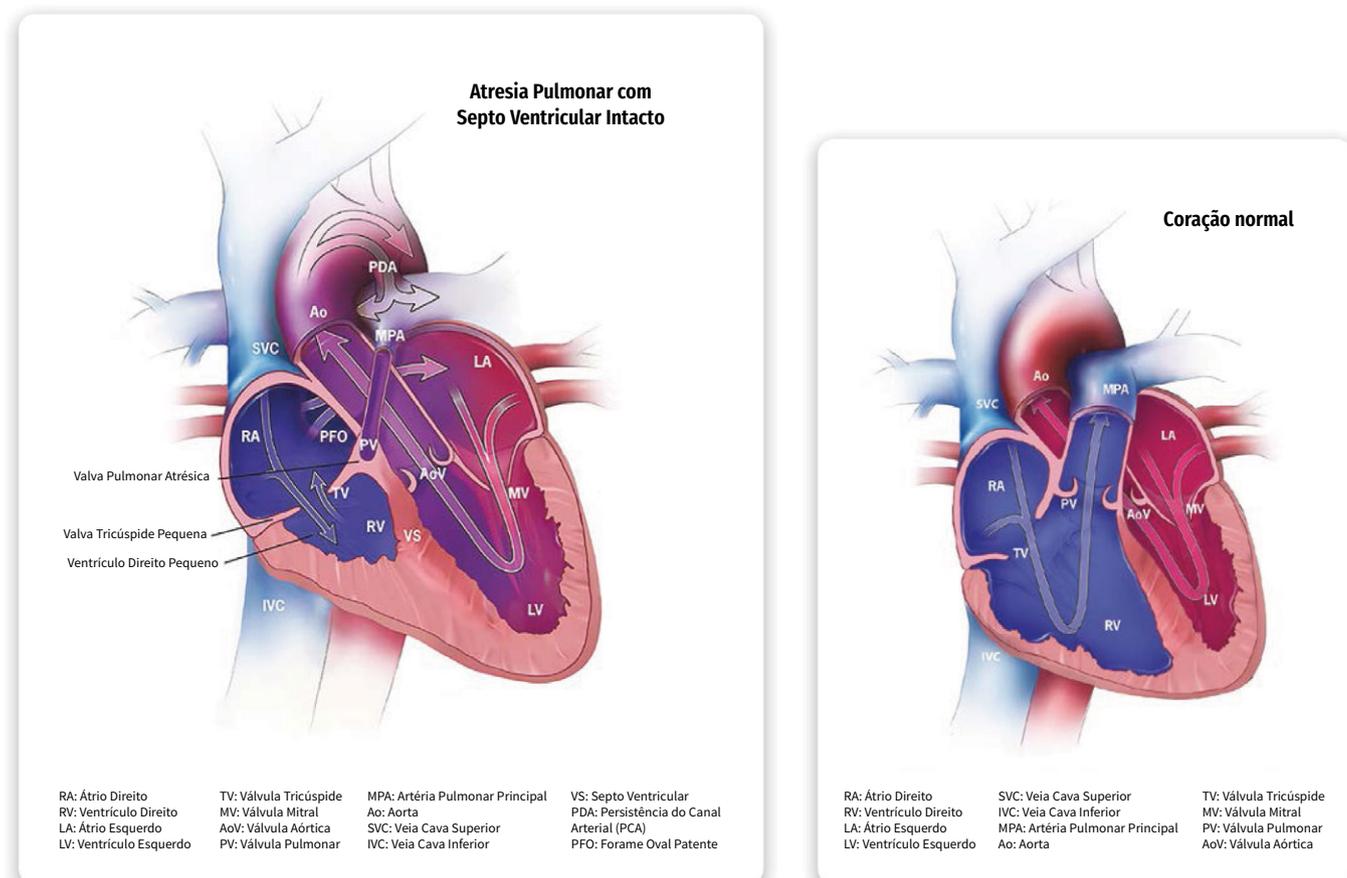
- Descreva com detalhes os achados clínicos e ecocardiográficos:**
 - Anatomia – especifique o tipo de obstrução do trato de saída do ventrículo direito (gravidade da estenose ou presença de atresia) e a presença e o tipo de defeito do septo ventricular, como “subaórtico” ou “perimembranoso”.
 - Procedimento – especifique se os achados cardíacos são do ecocardiograma pré-natal ou pós-natal ou de outras investigações, como cateterização, IRM, cirurgia ou autópsia.
 - Achados cardíacos adicionais – especifique quaisquer achados adicionais, incluindo defeito do septo atrial, colaterais pulmonares etc.
- Investigue e documente anomalias congênicas extracardíacas:** na deleção 22q11, a CC pode estar associada com anomalias congênicas internas e externas graves, incluindo fenda palatina, espinha bífida, anomalias vertebrais ou outros defeitos.
- Informe se foi (foram) realizada(s) consulta(s) de especialidade:** por exemplo, se o diagnóstico foi feito por um cardiologista pediátrico e se o paciente passou por consulta com um geneticista.
- Informe a testagem genética** (por exemplo, estudos cromossômicos, *microarray* genômico etc.).

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ATRESIA DA VÁLVULA PULMONAR (Q22.0)

A atresia da válvula pulmonar é uma CC estrutural caracterizada clinicamente por cianose e anatomicamente por uma válvula pulmonar imperfurada que bloqueia completamente o fluxo sanguíneo através da via de saída ventricular direita. A atresia pode tomar a forma de uma membrana – porque a válvula não foi formada – ou de uma estrutura muscular imperfurada (veja a Figura 17).

Figura 17 – Atresia da válvula pulmonar



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em atresia da válvula pulmonar:

1. Uma válvula pulmonar imperfurada.
2. Um septo ventricular intacto ou um defeito do septo ventricular (ou CIV): Este é um detalhe muito importante para a investigação e descrição – o painel acima, na Figura 17, mostra a forma da atresia pulmonar com um septo ventricular intacto.
3. Um ventrículo direito subdesenvolvido e possivelmente uma válvula tricúspide pequena ou estreita, especialmente se o septo ventricular estiver intacto.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de atresia da válvula pulmonar no pré-natal, com base em ultrassonografia, mas ela deve ser confirmada no pós-natal.

Pós-natal. Bebês com atresia pulmonar (com ou sem anomalia de septo ventricular intacto) geralmente apresentam baixa saturação de oxigênio e cianose logo no início do período neonatal, piorando com o tempo conforme o ducto se fecha. Alguns bebês podem também ter cardiomegalia massiva. Uma vez que a atresia pulmonar causa uma baixa saturação de oxigênio no sangue, a triagem do recém-nascido com oximetria de pulso pode ajudar a detectar esses casos. A ecocardiografia é o procedimento diagnóstico-chave, embora outras técnicas de imagiologia, incluindo a cateterização, possam ser necessárias para obter-se um guia completo de gestão e atenção.

Notas clínicas e epidemiológicas

A atresia pulmonar com septo ventricular intacto é geralmente isolada, mas pode estar associada a anomalias e síndromes não relacionadas, bem como a outras anomalias intracardíacas, especialmente aquelas que envolvem o lado esquerdo do coração.

A atresia pulmonar com anomalias do septo ventricular pèrvio (com CIV) pode estar associada à deleção 22q11, diferentemente da forma com o septo ventricular intacto. Devido a esta associação, investigue outras anomalias congênitas, incluindo fenda palatina e anomalias internas.

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

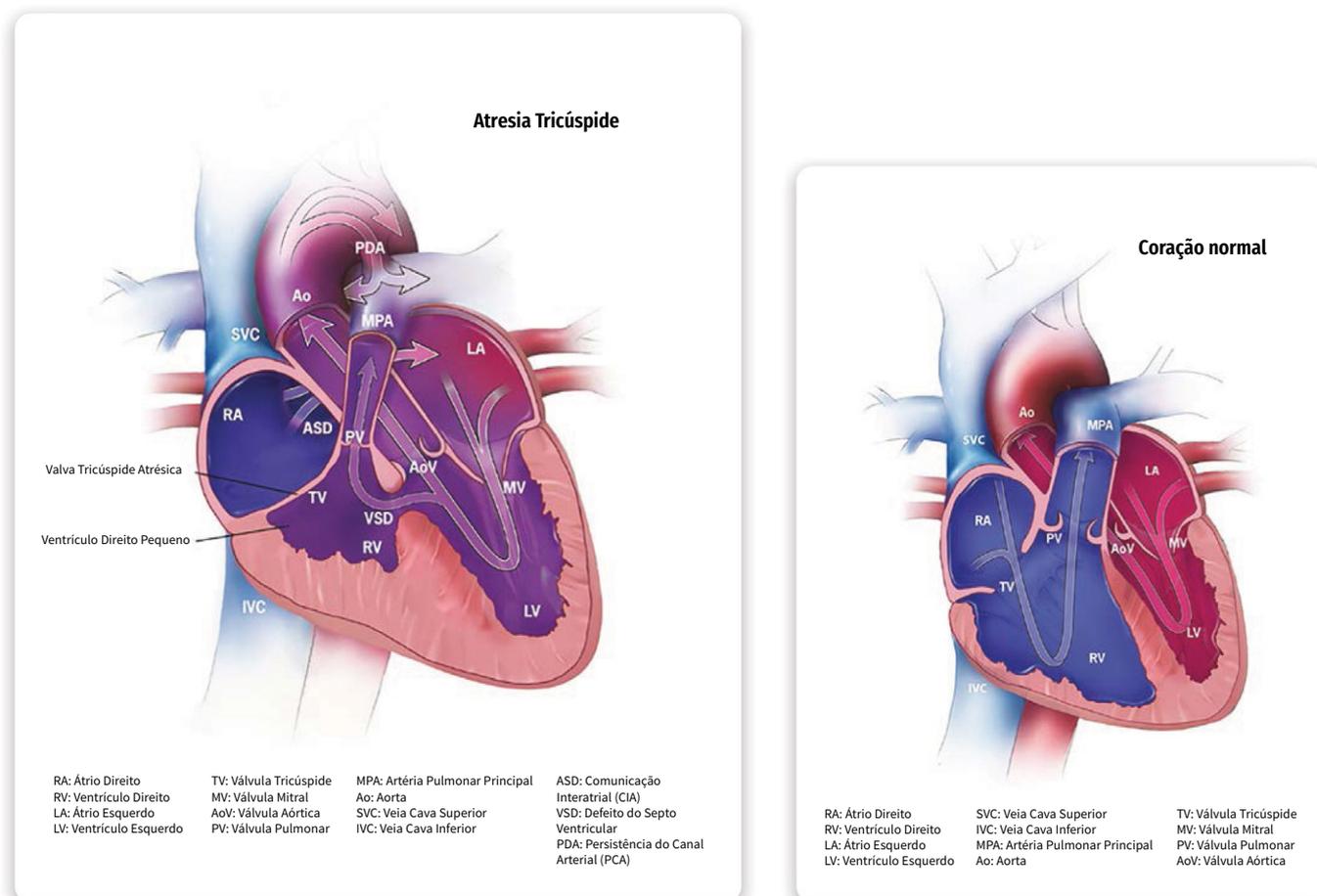
- Descreva com detalhes os achados clínicos e ecocardiográficos:**
 - Especifique a anatomia intracardíaca, incluindo a presença de atresia valvular, o envolvimento da válvula tricúspide e se o ventrículo direito se encontra subdesenvolvido.
 - Especifique se o septo ventricular está intacto ou se uma anomalia do septo ventricular está presente (caso positivo, indique se um tipo específico de defeito do septo ventricular é descrito nas notas).
 - Especifique se os achados cardíacos são do ecocardiograma pré-natal ou pós-natal ou de outras investigações, como cateterização, IRM, cirurgia ou autópsia.
 - Achados cardíacos adicionais – especifique quaisquer achados adicionais, incluindo defeito do septo atrial, colaterais pulmonares etc.
- Investigue e documente as anomalias congênitas extracardíacas:** na deleção 22q11, a anomalia cardíaca pode estar associada com anomalias internas e externas graves, incluindo fenda palatina, espinha bífida, anomalias vertebrais ou outros defeitos.
- Informe se foi(foram) realizada(s) consulta(s) de especialidade:** por exemplo, se o diagnóstico foi feito por um cardiologista pediátrico e se o paciente passou por consulta com um geneticista.
- Informe a testagem genética** (por exemplo, estudos cromossômicos e *microarray* genômico).

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ATRESIA DA VÁLVULA TRICÚSPIDE (Q22.4)

A atresia da válvula é uma CC estrutural caracterizado anatomicamente por uma agênese completa (falha de formação) da válvula tricúspide, levando à ausência de uma comunicação e fluxo sanguíneo diretos do átrio direito ao ventrículo direito. Uma anomalia de septo atrial pode ser letal (ver a Figura 18, painel à esquerda), pois a mistura de sangues causa cianose significativa.

Figura 18 – Atresia da válvula tricúspide



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em atresia da válvula tricúspide:

1. Válvula tricúspide atrésica.
2. Presença ou ausência de anomalia do septo ventricular, que é importante notar.
3. Ocorrência frequente de estenose/atresia da válvula pulmonar, especialmente caso o septo ventricular esteja intacto.
4. Ocorrência frequente no contexto de anomalias cardíacas complexas, como heterotaxia e ventrículo único.
5. Associada algumas vezes com anomalias extracardíacas e síndromes genéticas, especialmente a deleção 22q11.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de atresia da válvula tricúspide prontamente no pré-natal, mas ela pode ter diagnóstico errado e deve ser confirmada no pós-natal.

Pós-natal. A apresentação clínica comum no recém-nascido é a cianose. A ecocardiografia substituiu amplamente outros exames de imagem, embora esses tenham um papel, como a cateterização, que avalia as pressões e resistência do ventrículo direito. Espera-se que a triagem do recém-nascido via oximetria de pulso, que tem como base a detecção da saturação baixa de oxigênio, detecte a maioria dos casos de atresia tricúspide.

Notas clínicas e epidemiológicas

Os bebês podem deteriorar rapidamente, sobretudo se a anomalia do septo atrial (ou comunicação interatrial – CIA) for pequena ou quando o ducto (PCA) estiver fechado.

Dicas clínicas:

- A apresentação clínica comum nos recém-nascidos é a cianose.
- A oximetria de pulso pode identificar uma baixa saturação de oxigênio no sangue e identificar os casos de forma mais precoce.
- Investigue anomalias extracardíacas, como fenda palatina e anomalias internas, e condições genéticas, especialmente a deleção 22q11.
- Indique achados cardíacos adicionais – a atresia tricúspide pode ocorrer também no contexto de anomalias cardiovasculares complexas, como heterotaxia e ventrículo único (dupla via de saída do ventrículo esquerdo).
- Investigue anomalias extracardíacas – a atresia tricúspide pode estar associada à deleção 22q11 (5%-10%), trissomias comuns e outras condições mais raras.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

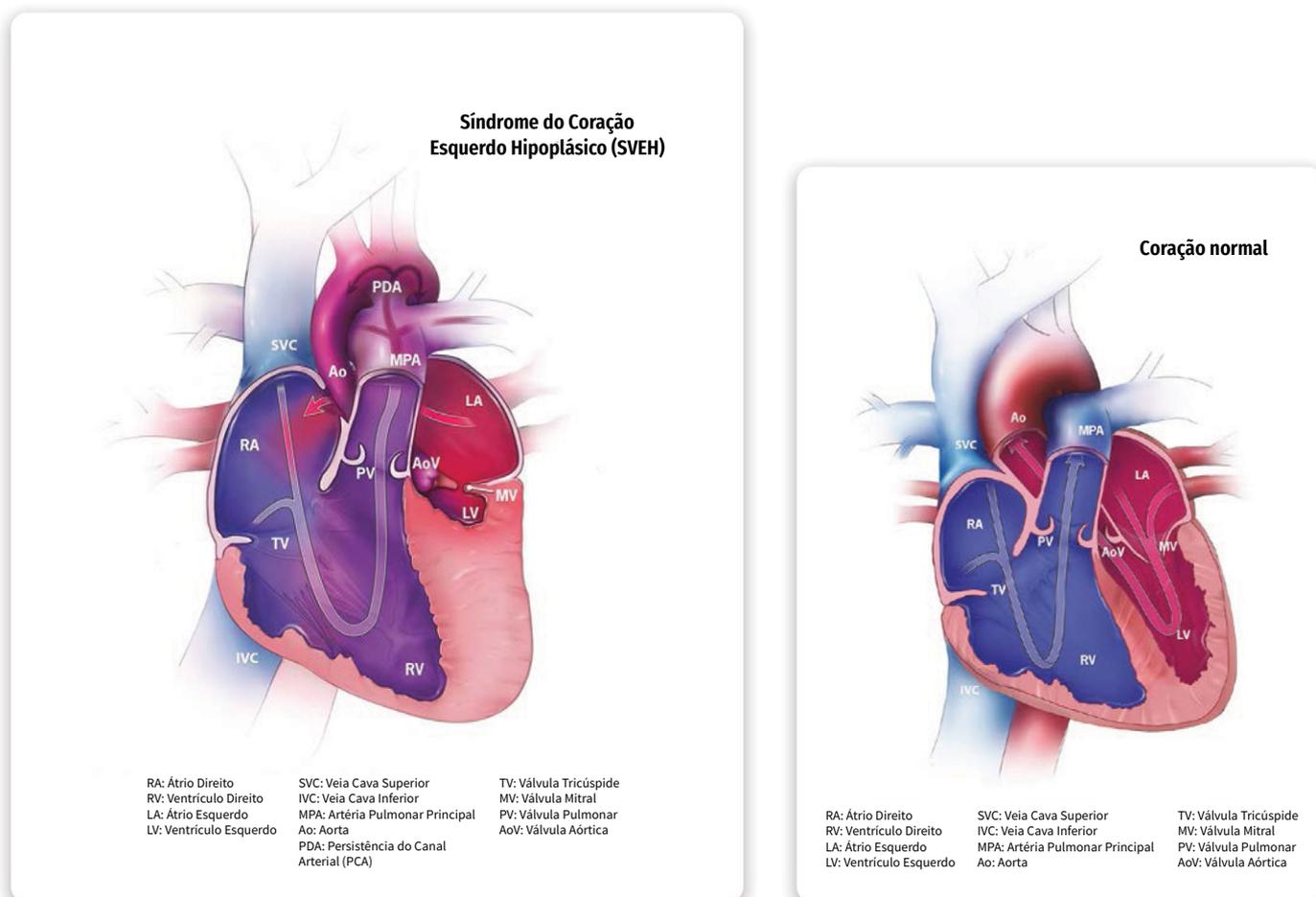
- Descreva com detalhes os achados clínicos e ecocardiográficos:**
 - Anatomia – especifique anomalias intracardíacas, incluindo a presença de anomalias do septo ventricular, ventrículo direito anormalmente pequeno, estenose ou atresia da válvula pulmonar, transposição ou mal posição das grandes artérias.
 - Procedimento – especifique se os achados cardíacos são do ecocardiograma pré-natal ou pós-natal ou de outras investigações, como cateterização, IRM, cirurgia ou autópsia.
- Investigue e documente anomalias congênitas extracardíacas**, como a deleção 22q11.
- Informe se foi(foram) realizada(s) consulta(s) de especialidade:** por exemplo, se o diagnóstico foi feito por um cardiologista pediátrico e se o paciente passou por consulta com um geneticista.
- Informe a testagem genética** (por exemplo, estudos cromossômicos e *microarray* genômico).

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

SÍNDROME DO VENTRÍCULO ESQUERDO HIPOPLÁSICO (Q23.4)

A síndrome do ventrículo esquerdo hipoplásico (SVEH) é uma CC estrutural caracterizada clinicamente por variados graus de insuficiência cardíaca (choque cardiogênico) no recém-nascido e anatomicamente por um lado esquerdo subdesenvolvido do coração, especialmente o ventrículo esquerdo e a aorta (veja a Figura 19).

Figura 19 – Síndrome do coração esquerdo hipoplásico



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave na SVEH:

1. Um ventrículo esquerdo pequeno.
2. Uma válvula mitral e/ou válvula aórtica pequena, estreita ou atresica.
3. Aorta ascendente subdesenvolvida, algumas vezes com arco aórtico hipoplásico e aorta descendente.
4. Clinicamente, o coração não tem capacidade de sustentar a circulação sistêmica, especialmente após o fechamento do ducto (PCA), levando a insuficiência cardíaca e choque cardiogênico.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de SVEH no pré-natal, sendo, nas mãos de especialistas, tratada nesse período. O diagnóstico pré-natal deve ser confirmado no pós-natal, por exemplo, por ecocardiografia.

Pós-natal. Na SVEH, a norma é a insuficiência cardíaca precoce (choque cardiogênico). O tempo da insuficiência varia. Alguns casos, especialmente na presença de um ducto arterioso muito aberto (com bastante fluxo ainda), podem passar despercebidos em um primeiro momento do período neonatal, podendo tornar-se clinicamente óbvios somente após o fechamento do ducto, o que pode acontecer após a alta da maternidade.

Como em outras doenças cardíacas graves, a triagem do recém-nascido via oximetria de pulso, que tem como base a detecção não invasiva de saturação baixa de oxigênio no sangue, pode detectar muitos casos antes de que se tornem clinicamente óbvios. Outros casos podem incluir suspeita devido à ausência de pulsos. O diagnóstico final e específico é feito rapidamente por ecocardiografia.

Notas clínicas e epidemiológicas

A SVEH pode ocorrer de forma associada com condições genéticas, embora em mais de 75% dos casos, pareça ser uma condição isolada. Familiares podem apresentar variantes dos defeitos do coração esquerdo que podem requerer ecocardiogramas para o diagnóstico.

Algumas síndromes genéticas comuns associadas à SVEH incluem a síndrome de Turner, síndrome de Noonan e trissomias comuns.

Notas: As anomalias obstrutivas do lado esquerdo do coração, como estenose/atresia aórtica e estenose/atresia mitral podem ocorrer juntas, mas não se qualificam necessariamente como um diagnóstico de SVEH. O diagnóstico desta doença deve ser feito por um médico especialista, como um cardiologista pediátrico.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes os achados clínicos e ecocardiográficos:**
 - Anatomia – especifique os elementos da SVEH presentes na criança, como estenose ou atresia mitral, ventrículo esquerdo hipoplásico, estenose ou atresia da válvula aórtica, aorta hipoplásica, arco aórtico interrompido, fibroelastose endocárdica etc.
 - Procedimento – especifique se os achados cardíacos são do ecocardiograma pré-natal ou pós-natal ou de outras investigações, como cateterização, IRM, cirurgia ou autópsia.
 - Achados cardíacos adicionais – especifique quaisquer achados adicionais, incluindo defeito do septo atrial, ducto arterioso patente etc.
- Investigue e documente anomalias congênitas extracardíacas, maiores ou menores** (anomalias menores podem sugerir síndrome de Turner).
- Informe se foi (foram) realizada(s) consulta(s) de especialidade:** por exemplo, se o diagnóstico foi feito por um cardiologista pediátrico e se o paciente passou por consulta com um geneticista.
- Informe a testagem genética** (por exemplo, estudos cromossômicos e *microarray* genômico).

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

INTERRUPÇÃO DE ARCO AÓRTICO (Q25.2, Q25.4)

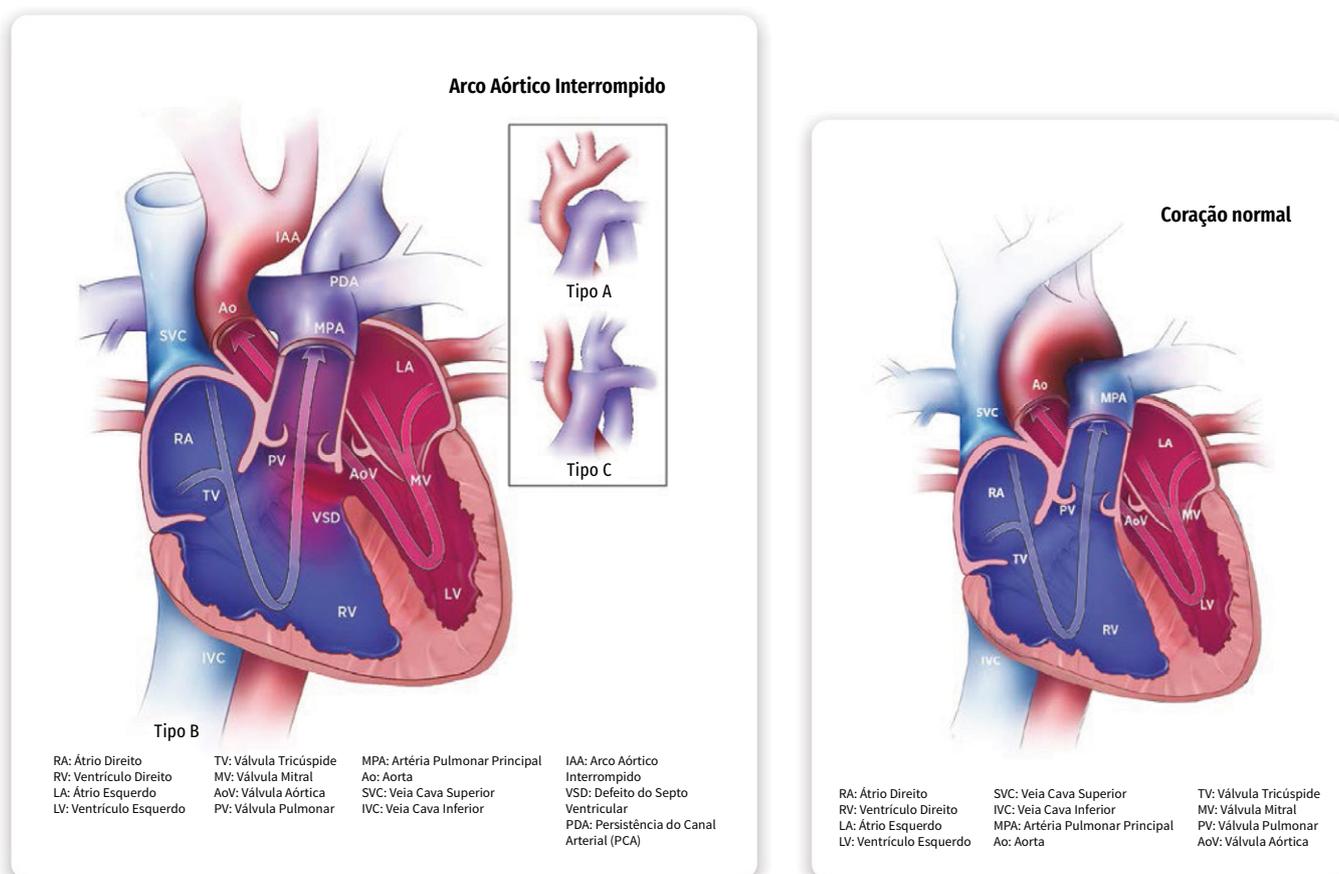
A interrupção de arco aórtico (IAA) ou arco aórtico interrompido é uma CC estrutural caracterizada anatomicamente por uma descontinuidade (interrupção) no arco aórtico. Dependendo do local da descontinuidade, a IAA é classificada em três tipos (veja a Figura 20), dos quais o tipo B é o mais frequente (50%-70%). O tipo A é o menos comum (30%-45%) e o tipo C é raro.

Tipo A: a descontinuidade é distal à artéria subclávia esquerda (aproximadamente na mesma região da coarctação da aorta).

Tipo B: a descontinuidade é mais proximal, entre a carótida e a subclávia esquerda (forma mais comum).

Tipo C: a descontinuidade é ainda mais proximal, entre o tronco braquiocéfálico e a artéria carótida comum.

Figura 20 – Arco aórtico interrompido



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. A IAA é facilmente não notada no rastreio de anomalias obstétricas, embora possa haver suspeita com base na discrepância entre os tamanhos dos ventrículos esquerdo e direito. Ainda que nas mãos de especialistas a ecocardiografia fetal possa fornecer um diagnóstico concreto, os casos diagnosticados no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal.

Pós-natal. Pode haver apresentações clínicas no início do período neonatal, quando o ducto se fecha, com sinais e sintomas de insuficiência cardíaca congestiva e hipoperfusão sistêmica (choque cardiogênico). A triagem de recém-nascido por oximetria de pulso pode levar a um diagnóstico mais precocemente.

Notas clínicas e epidemiológicas

Como indicado, a apresentação precoce é a insuficiência cardíaca ou o choque cardiogênico, com rápida deterioração clínica conforme o ducto se fecha. Devido ao fechamento da direita para a esquerda do ducto arterioso, as crianças podem inicialmente mostrar saturação diferencial de oxigênio ou cianose. No tipo A, a diferença de saturação fica entre os membros superiores e inferiores (estes menores), enquanto no tipo B, fica entre o braço esquerdo e o braço direito (com menor saturação no esquerdo)³.

As anomalias do septo ventricular e outras anomalias intracardíacas também estão claramente presentes.

Os três tipos de IAA diferem-se em sua associação com fatores de risco genéticos. Por exemplo, a deleção 22q11 ocorre em 50% ou mais dos casos de IAA de tipo B, sendo mais raros em outros tipos. As outras síndromes que podem ocorrer com a IAA incluem a síndrome CHARGE.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes os achados clínicos e ecocardiográficos:**
 - Anatomia – especifique o local da descontinuidade, o tipo de IAA conforme indicado no relatório ecocardiográfico e as anomalias intracardíacas, incluindo a presença de anomalias do septo ventricular.
 - Procedimento – especifique se os achados cardíacos são do ecocardiograma pré-natal ou pós-natal ou de outras investigações, como cateterização, IRM, cirurgia ou autópsia.
- Investigue e documente anomalias congênitas extracardíacas:** a IAA pode ocorrer com síndromes genéticas, como a deleção 22q11, que está associada a várias anomalias internas e externas.
- Informe se foi (foram) realizada(s) consulta(s) de especialidade:** por exemplo, cardiologista pediátrico ou geneticista.
- Informe a testagem genética** (por exemplo, estudos cromossômicos e *microarray* genômico).

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

³Para mais informações, consultar a seguinte referência: Jonas RA (2015) Management of Interrupted Aortic Arch. Semin Thorac Cardiovasc Surg. 27(2):177-188. doi:10.1053/j.semtcvs.2015.04.003.

FENDAS OROFACIAIS

FENDA PALATINA (Q35, Q35.1, Q35.3, Q35.5, Q87.0)

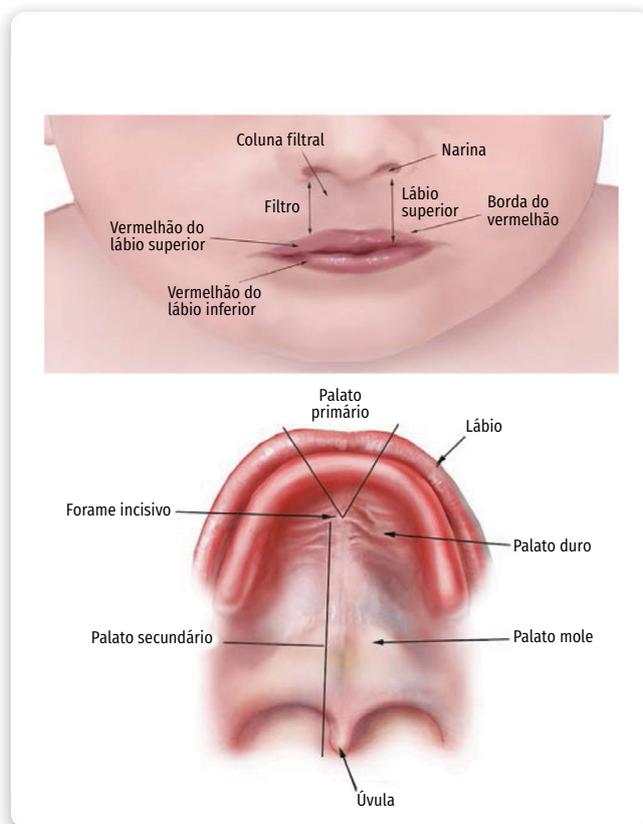
A fenda palatina é caracterizada por uma fissura (fenda) no palato secundário (posterior ao forame incisivo) e pode envolver somente o palato mole (a parte mais posterior do palato) ou tanto o palato duro quanto o mole. A fenda pode ser estreita (em forma de V) ou mais larga (em forma de U) (veja a Figura 21). O lábio fica intacto.

Figura 21 – Fenda palatina



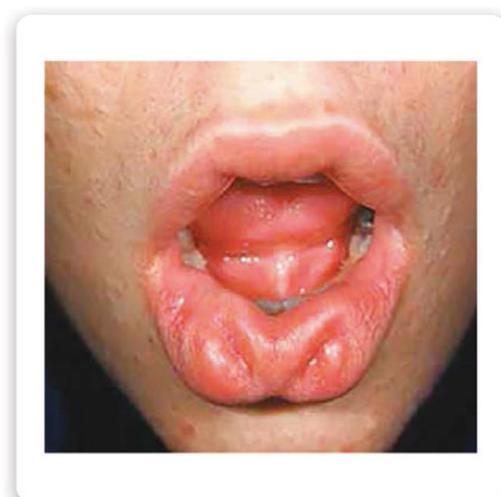
Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 22 – Anatomia do lábio e palato



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 23 – Fossetas labiais



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de fenda palatina no pré-natal, mas ela também pode ser facilmente ignorada ou diagnosticada de forma errada. Os casos identificados ou suspeitos durante o pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. A fenda palatina pode ser ignorada no exame externo do recém-nascido caso o palato não seja sistemática e cuidadosamente examinado. Isto requer que se visualize toda a extensão palatina.

Notas clínicas e epidemiológicas

Na fenda palatina, uma avaliação e um exame físico completos são cruciais, uma vez que ela está comumente associada a anomalias e síndromes adicionais quando comparada com outros tipos de fendas, como a fenda labial.

Dicas clínicas adicionais:

- Verifique se há fossetas no lábio inferior (Figura 23) da criança e dos pais – esse é um sinal de uma condição genética (síndrome de Van der Woude) com alto risco de recorrência (um dos pais pode ter as fossetas e não ter fenda).
- Verifique anomalias adicionais, especialmente no coração, como a síndrome da deleção 22q11, e nos olhos, como a síndrome de Stickler.
- Verifique os componentes da sequência de Pierre Robin, incluindo microrretrognatia (mandíbula retrógrada pequena), glossoptose (deslocamento posterior da língua) e obstrução respiratória.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

Descreva com detalhes, incluindo:

- Extensão (fenda palatina) – palato duro, palato mole.
- Lábio inferior (Figura 23) – fossetas presentes ou ausentes (quando presentes, deve haver forte suspeita de síndrome de Van der Woude).
- Presença de componentes da sequência de Pierre Robin – microrretrognatia (mandíbula retrógrada pequena), glossoptose (deslocamento posterior da língua) e obstrução respiratória.

Descreva os procedimentos para avaliação de malformações adicionais e, caso presentes, descreva-as.

Tire fotografias e inclua-as no prontuário: muito útil; pode ser fundamental para a revisão.

Informe se foi (foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, caso presentes, informe os resultados.

Relatórios de cirurgias plásticas e consultas genéticas são úteis.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

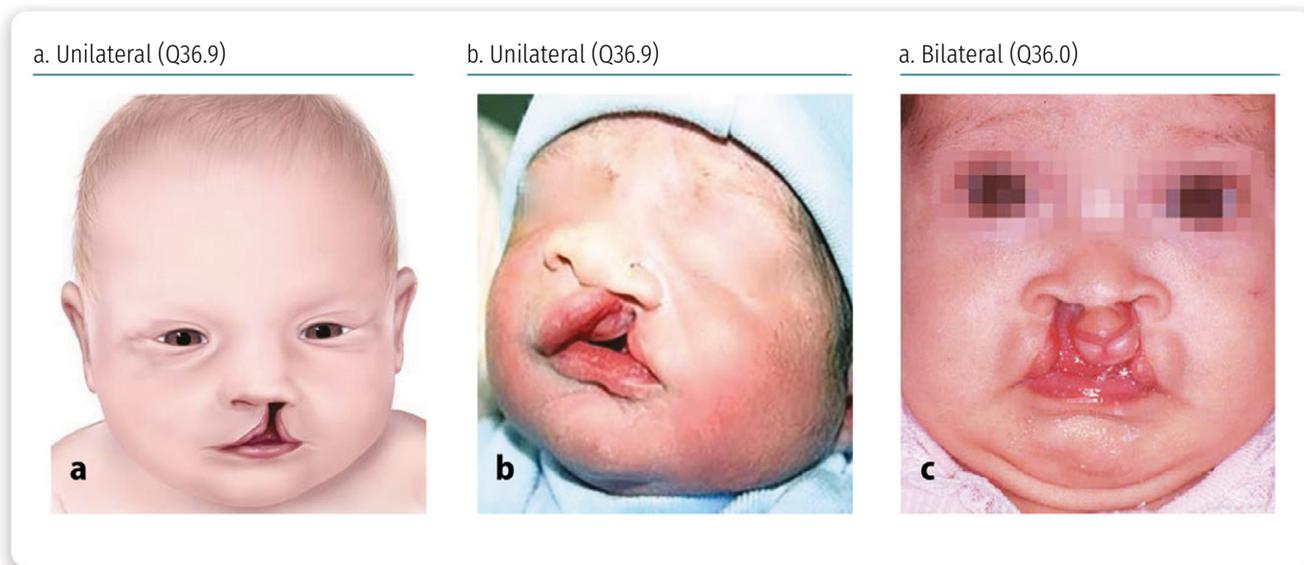
Anatomia do lábio e do palato. Observe que na fenda labial bilateral, um resto mediano do filtro ainda está presente. Observe também que a fenda pode se estender até a gengiva ou alvéolo, mas não se estende além do forame incisivo, assim envolvendo somente o palato primário) (veja a Figura 22).

Fossetas labiais. As "fossetas" labiais são regiões de aprofundamento, geralmente com bordas, no lábio inferior (veja a Figura 23). São um sinal de síndromes específicas (mais comumente a síndrome Van der Woude).

SOMENTE FENDA LABIAL (Q36, Q36.0, Q36.9)

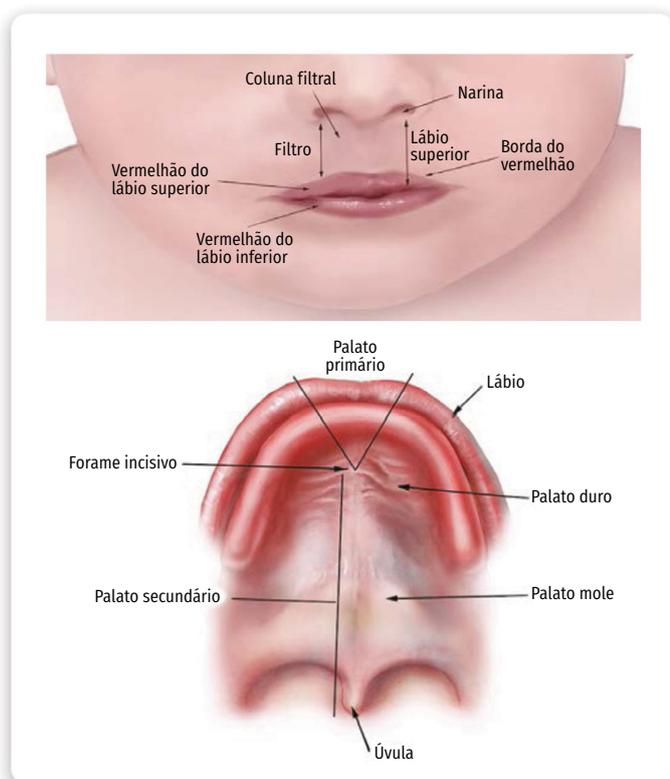
A fenda labial é caracterizada por uma fenda parcial ou completa no lábio superior. Pode ser unilateral (Figura 24, Painéis a e b) ou bilateral (Figura 24, Painel c). A fenda labial pode se estender pela gengiva, mas não passa do forame incisivo. Caso a fenda se estenda para além do palato secundário, ela se torna uma entidade diferente – uma fenda labial com fenda palatina.

Figura 24 – Fenda labial



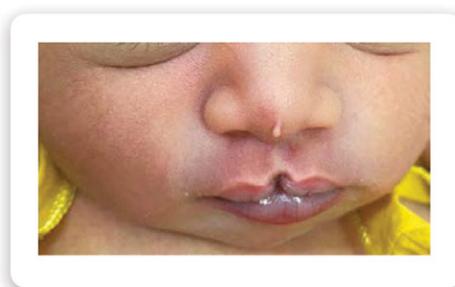
Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 25 – Anatomia do lábio e palato



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 26 – Fenda labial mediana



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de fenda labial no pré-natal, mas ela pode ser facilmente ignorada ou diagnosticada de forma errada. Os casos identificados ou suspeitos no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. A fenda labial é facilmente reconhecida no exame físico após o parto. Verifique o palato cuidadosamente para excluir um caso de fenda labial com fenda palatina.

Notas clínicas e epidemiológicas

Condições raras que podem ser confundidas com uma fenda labial típica são a fenda labial mediana e fendas de atípica ou tipo Tessier.

- A fenda labial mediana pode ser distinguida da fenda labial bilateral através de exame do filtro. Na fenda labial mediana, não há resto de tecido (filtro) na área abaixo do septo nasal. Na fenda labial bilateral, um resto médio de tecido está sempre presente (Figura 24, Painel c; veja também a seguir mais informações sobre a fenda labial mediana).
- As fendas craniofaciais atípicas ou tipo Tessier são um grupo de defeitos de fenda que envolvem o crânio e/ou o esqueleto facial. Diferentemente da fenda labial, em que a fenda se estende até o nariz, os 14 tipos diferentes de fenda de Tessier se estendem até os eixos radiais dos ossos faciais e cranianos, inclusive pelos olhos e canal lacrimal ou mesmo mais lateralmente até as orelhas.

A fenda labial ocasionalmente está associada a outros defeitos ou síndromes do nascimento.

Dicas clínicas adicionais:

- Sempre verifique o palato para excluir um caso de fenda palatina com fenda labial. É importante tanto para a vigilância quanto para a clínica.
- Verifique se há fossetas labiais no lábio inferior (Figura 23), na criança e nos pais – este é um sinal de uma condição genética (síndrome de Van der Woude) com alto risco de recorrência (um dos pais pode ter as fossetas e não ter a fenda).

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Lateralidade – direito, esquerdo ou bilateral.
 - Lábio inferior (Figura 23) – fossas presentes ou ausentes (quando presentes, deve haver forte suspeita de síndrome de Van der Woude).
 - Extensão da fenda labial – envolvimento mínimo, parcial ou total da gengiva, estendendo-se no máximo pelo alvéolo até o forame incisivo (e não além disso).
- Descreva os procedimentos para avaliação de malformações adicionais e, caso presentes, descreva-as.**
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** muito útil; pode ser fundamental para a revisão.
- Informe se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, caso presentes, informe os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

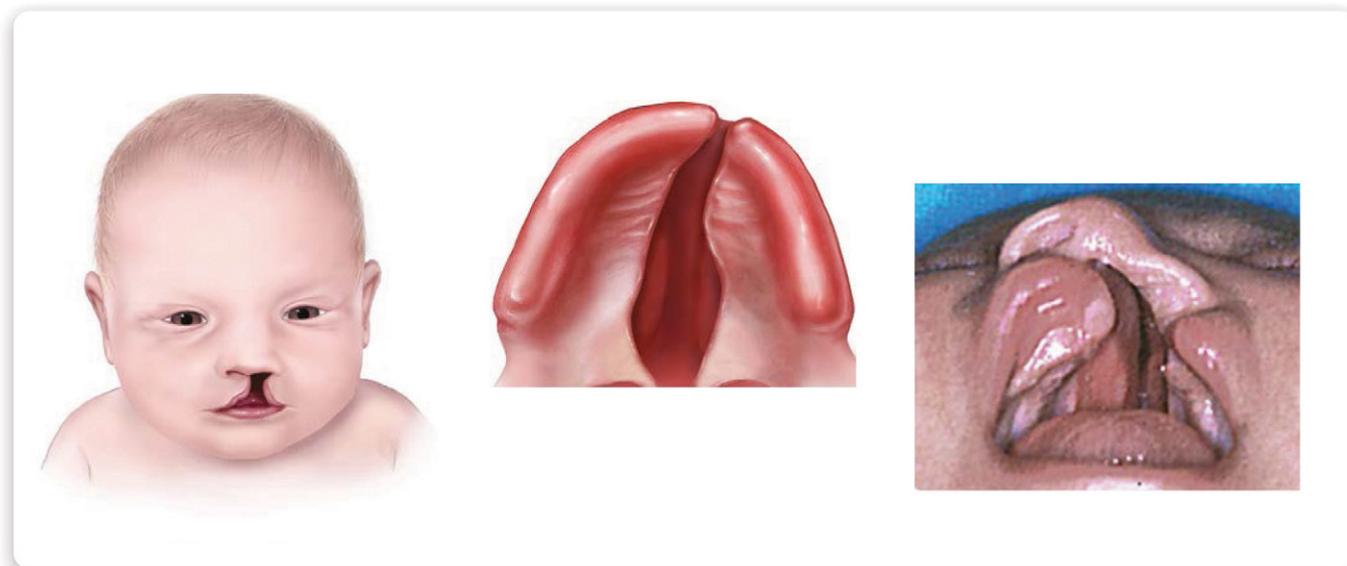
Anatomia do lábio e do palato. Observe que na fenda labial bilateral, um resto mediano do filtro ainda está presente. Observe também que a fenda pode se estender até a gengiva ou alvéolo, mas não se estende além do forame incisivo (envolvendo, assim, somente o palato primário) (veja a Figura 25).

Fenda labial mediana. Na fenda labial mediana, não há resto de tecido (filtro) na área abaixo do septo nasal (veja a Figura 26). A fenda labial mediana é parte de uma condição chamada pré-maxila ausente e geralmente é um achado externo na holoprosencefalia, uma malformação cerebral grave. A pré-maxila ausente e a holoprosencefalia estão associadas às síndromes genéticas, incluindo a trissomia 13.

FENDA PALATINA COM FENDA LABIAL (Q37, Q37.0-Q37.5, Q37.8, Q37.9)

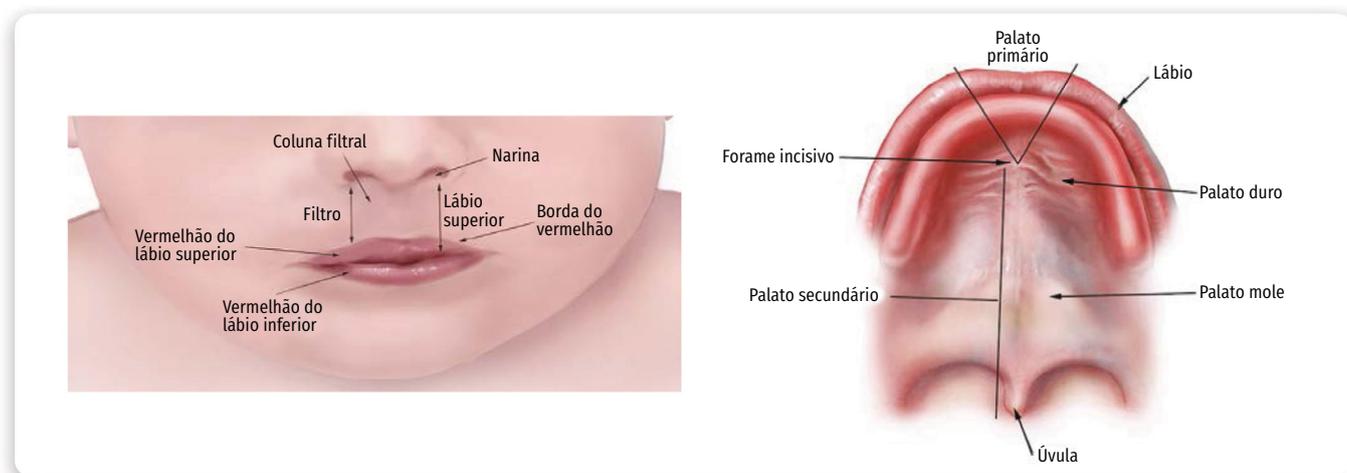
A fenda palatina com fenda labial é caracterizada como uma fenda do lábio superior que se estende pelo palato duro (palatos primário e secundário), podendo também se estender pelo palato mole (veja a Figura 27).

Figura 27 – Fenda palatina com fenda labial (Q37:10)



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 28 – Anatomia do lábio e palato



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita no pré-natal, mas pode ser facilmente ignorada ou diagnosticada de forma errada. Os casos identificados ou suspeitos no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. A fenda palatina com fenda labial é facilmente reconhecida no exame físico após o parto, uma vez que o palato seja também verificado cuidadosamente.

Notas clínicas e epidemiológicas

Condições mais raras que podem ser confundidas com a fenda labial típica são fendas atípicas ou de tipo Tessier e espectro da banda amniótica.

- As fendas craniofaciais atípicas ou de Tessier são um grupo de defeitos de fenda que envolvem o esqueleto cranial e/ou facial. Os 14 tipos diferentes de fenda de Tessier se estendem até os eixos radiais dos ossos faciais e cranianos, inclusive pelos olhos e canal lacrimal ou mesmo mais lateralmente até as orelhas. O espectro da banda amniótica pode causar disrupções faciais que envolvem tanto o lábio quanto o palato e geralmente incluem lesões atípicas do crânio e do cérebro, como a encefalocele atípica.

A fenda palatina com fenda labial pode estar associada com outras anomalias congênicas ou síndromes, mais comumente do que a simples fenda labial.

Dicas clínicas adicionais:

- Sempre verifique o palato quando vir uma fenda labial – o diagnóstico é importante tanto para a vigilância quanto para a clínica.
- Verifique se há fossetas labiais no lábio inferior (Figura 23), na criança e nos pais – esse é um sinal de uma condição genética (síndrome de Van der Woude) com alto risco de recorrência (um dos pais pode ter as fossas e não ter a fenda).
- Quando estiver em dúvida sobre se o que você está vendo é uma fenda típica, tire uma fotografia ou faça um desenho com cuidado – essa documentação ajuda o revisor clínico a chegar ao diagnóstico correto.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Lateralidade – direito, esquerdo ou bilateral.
 - Extensão (fenda palatina) – palato duro, palato mole.
 - Lábio inferior (Figura 23) – fossas presentes ou ausentes (quando presentes, deve haver forte suspeita de síndrome de Van der Woude).
- Descreva os procedimentos para avaliação de malformações adicionais e, caso presentes, descreva-as.**
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** muito útil; pode ser fundamental para a revisão.
- Informe se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, caso presentes, informe os resultados.**
Relatórios de consultas de cirurgia plástica geralmente são úteis.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

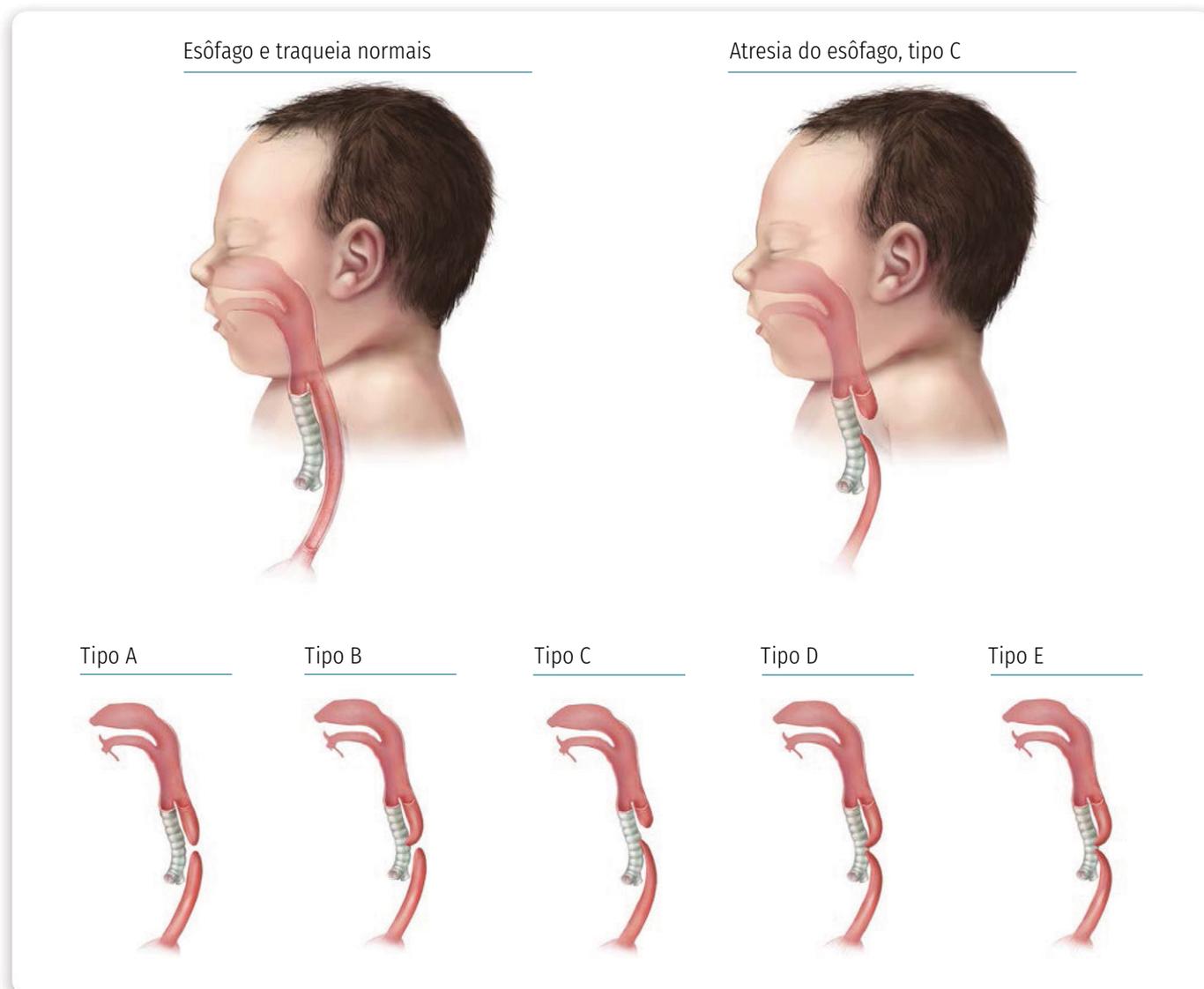
Anatomia do lábio e do palato. Observe que na fenda labial bilateral, um resto mediano do filtro ainda está presente (Figura 28). Observe também que a fenda pode se estender até a gengiva ou alvéolo, mas não se estende além do forame incisivo, assim envolvendo somente o palato primário.

ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA DIGESTIVO

ATRESIA DE ESÔFAGO/FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA (Q39.0-Q39.2)

A atresia de esôfago (esofágica) é uma anomalia congênita caracterizada pelo esôfago que termina em uma bolsa cega que não se conecta ao estômago. A fístula traqueoesofágica (FTE) consiste em uma comunicação entre o esôfago e a traqueia que não está normalmente presente. Embora possa ocorrer sozinha, a FTE é comumente associada com a atresia de esôfago.

Figura 29 – Atresia de esôfago/fístula traqueoesofágica



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em atresia do esôfago (veja a Figura 29):

1. Os tipos anatômicos da atresia do esôfago são:

- Tipo A: atresia do esôfago sem FTE.
- Tipo B: atresia do esôfago com FTE proximal.
- **Tipo C: atresia do esôfago com FTE distal.**
- Tipo D: atresia do esôfago com FTE proximal e distal.
- **Tipo E:** FTE **sem** atresia do esôfago.

Os tipos A, B, C e D são geralmente reconhecidos como atresia do esôfago, com o tipo C sendo bem mais comum.

2. Os sinais de atresia do esôfago no nascimento incluem vômito imediatamente após a alimentação, a salivação ou o muco excessivos e, caso haja FTE, angústia respiratória.

Diagnóstico

Pré-natal. A atresia do esôfago é difícil de diagnosticar no pré-natal. Sempre confirme o diagnóstico pré-natal.

Pós-natal. A atresia do esôfago pode ser diagnosticada por radiografia quando um tubo de alimentação não pode passar da faringe para o estômago e, caso não haja FTE, pela ausência de ar no estômago. Devido à variabilidade de sintomas, o diagnóstico de FTE sem atresia do esôfago pode demorar, semanas, meses e até anos.

Notas clínicas e epidemiológicas

A atresia do esôfago está frequentemente (55%) associada a outras anomalias congênicas, incluindo:

- Outras anomalias congênicas não relacionadas, particularmente cardíacas, anorretais, esqueléticas/vertebrais e urogenitais.
- Associações de anomalias, como associações olho-ouvido-vertebral (OAVS), vertebral, anal, cardíaca, traqueal, esofágica, renal e membros (VATER ou VACTERL).
- Síndromes genéticas, como trissomia 18 e 21, síndrome CHARGE (coloboma, defeito cardíaco, atresia do cóano, crescimento retardado, anomalias genitais e anomalias das orelhas), síndrome de Feingold.

Dicas clínicas adicionais:

- Sempre procure anomalias e síndromes internas adicionais.
- Observe o tipo de atresia do esôfago e se há FTE.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

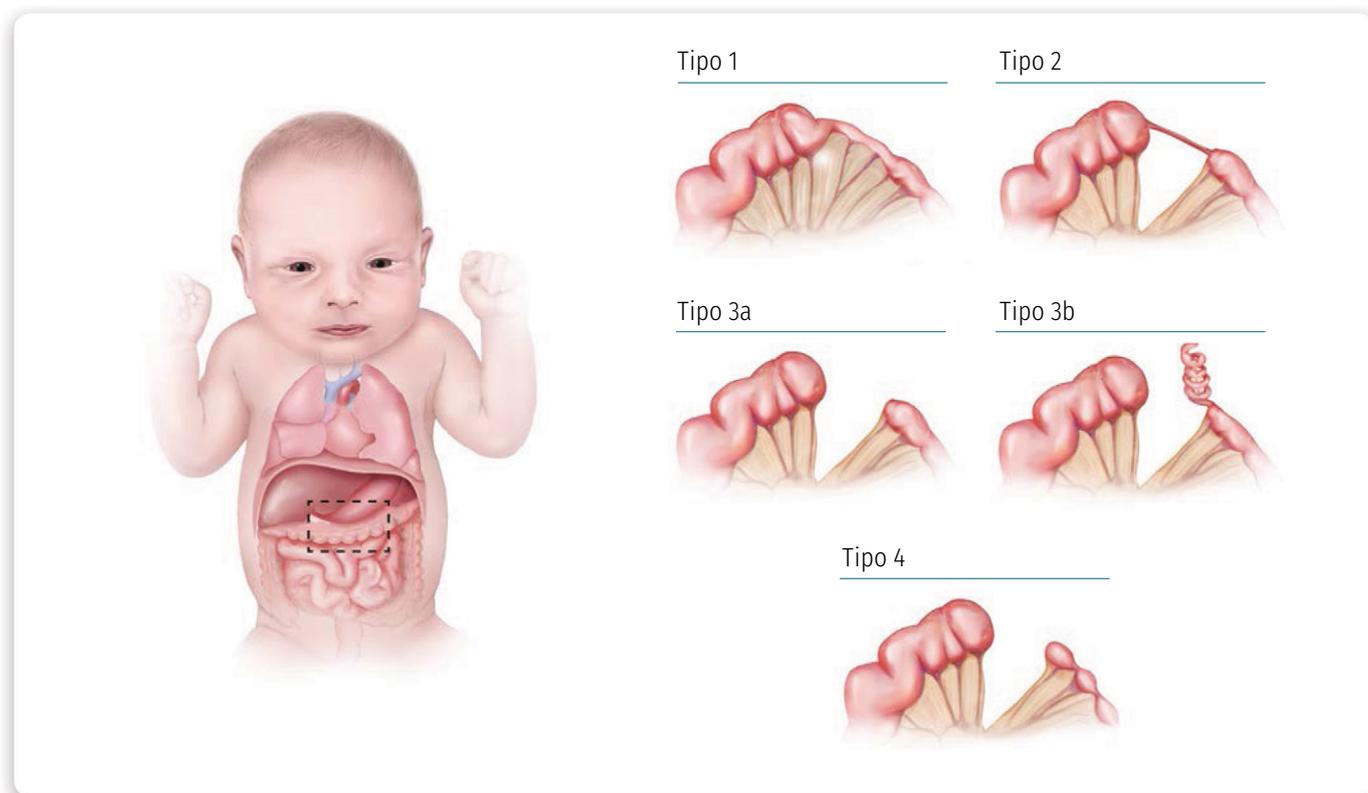
- Descreva com detalhes:**
 - Defeito – tipo anatômico da atresia do esôfago com ou sem FTE (descreva a anatomia e qual tipo de A a E).
- Descreva as avaliações feitas para descartar malformações/associações/síndromes adicionais:**
 - Especialmente OAVS, VATER/VACTERL, trissomias 18 e 21, CHARGE, Feingold etc.
 - Testagem genética e cromossômica realizada.
 - Consultas de especialidade e relatórios de cirurgias.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente a atresia do esôfago e, caso presente, o tipo de FTE; pode ser fundamental para a revisão.
- Informe se foi (foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, caso presentes, informe os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ATRESIA/ESTENOSE DO INTESTINO GROSSO (Q42.8-Q42.9)

A atresia ou estenose do intestino grosso – também conhecida como atresia de cólon – é a obstrução completa ou parcial da abertura (lúmen) dentro do cólon.

Figura 30 – Principais tipos de atresia do intestino grosso



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em atresia/estenose do intestino grosso:

1. **Tipo:** há quatro tipos reconhecidos de atresia (veja a Figura 30):

- No tipo 1, o lúmen está obstruído pelo tecido interno (rede de mucosa) com o mesentério intacto.
- No tipo 2, o segmento atrésico é um cordão fibroso e conecta as duas extremidades do intestino grosso.
- No tipo 3a, o segmento atrésico ocorre com um defeito mesentérico em forma de V (no tipo 3b, uma parte do intestino tem aspecto de casca de maçã).
- No tipo 4, a atresia envolve duas ou mais regiões do cólon, com uma aparência descrita como uma corda de linguixas (aproximadamente um terço de todas as atresias do intestino grosso são de tipo 4).

2. **Local:** regiões do sigmoide e do transverso são as mais comumente afetadas.

Diagnóstico

Pré-natal. Essas condições são difíceis de detectar e diagnosticar no pré-natal, de forma que qualquer diagnóstico feito nessa fase deve ser confirmado no pós-natal.

Pós-natal. Deve haver suspeita de atresia ou estenose do intestino grosso em recém-nascidos que tenham dificuldade de produzir mecônio ou fezes, apresentem distensões abdominais e/ou vômito bilioso. O diagnóstico é confirmado por imagiologia direta do intestino por raio X, enema de bário, cirurgia ou autópsia. A estenose colônica parcial pode ser diagnosticada mais tarde, até semanas após o parto.

Notas clínicas e epidemiológicas

A atresia do intestino grosso é rara, com uma estimativa de prevalência no nascimento de aproximadamente 1 a cada 20 mil nascimentos. Essa condição representa menos do que 10% de todas as atresias intestinais.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

Descreva a anatomia com detalhes, preferencialmente utilizando uma combinação de relatórios clínico, de imagem e cirúrgico; inclua especificamente informações sobre os seguintes elementos:

O local da atresia/estenose do intestino grosso.

- Atresia única ou múltipla.
- Presença de fístula enterovesical.
- Atresia jejunal – encontrada em 10%-20% dos casos.

Descreva os procedimentos feitos para avaliar malformações adicionais:

- A maioria envolve o sistema gastrointestinal, como má rotação, vôlvulo.
- Anomalias craniofaciais ou oculares.

Copie e anexe imagens importantes.

Informe os achados da cirurgia ou autópsia.

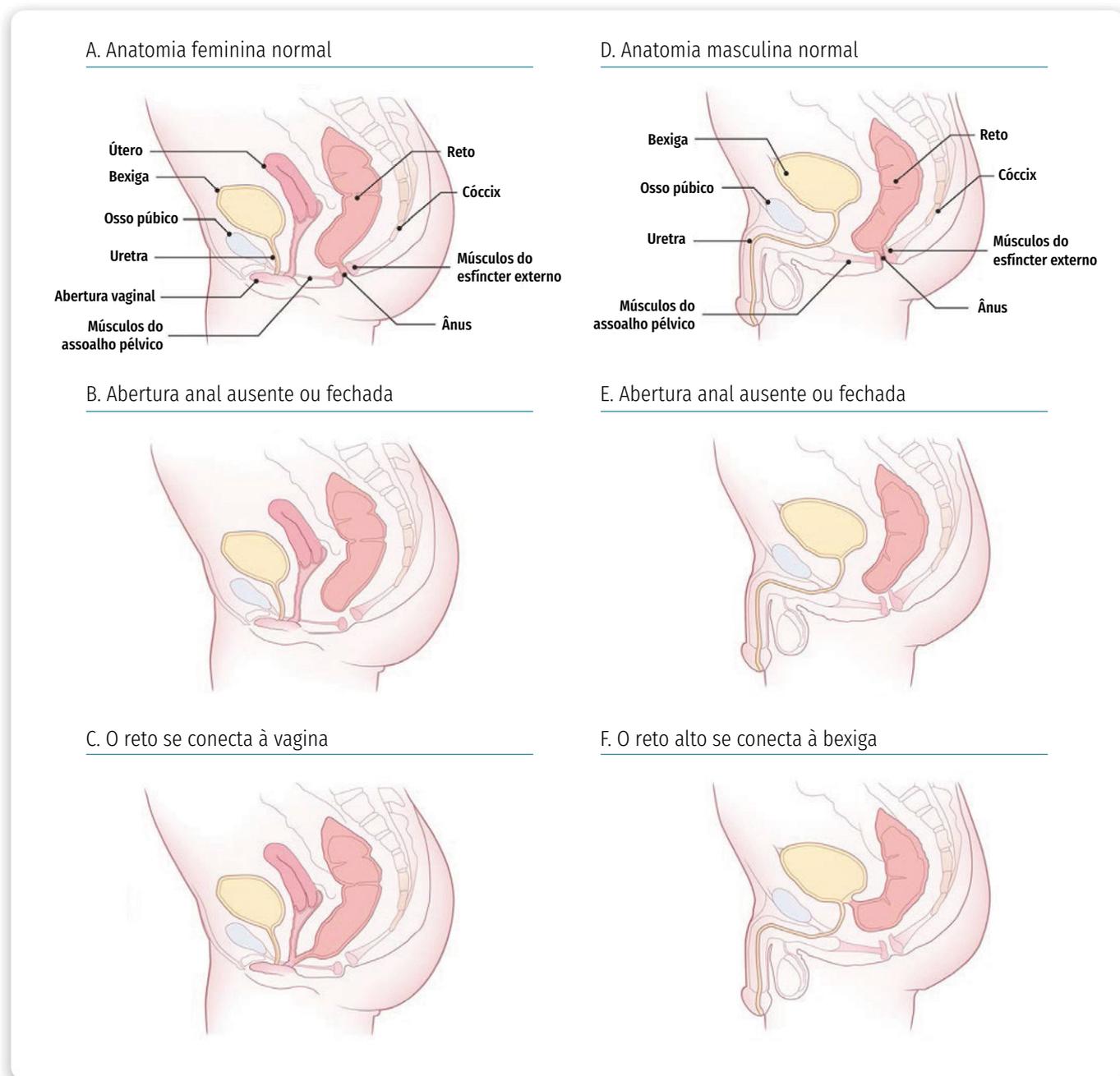
Informe se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, informe os resultados.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ATRESIA/ESTENOSE ANORRETAL (Q42.0-Q.42.3)

As anomalias congênitas anorretais incluem um amplo espectro de malformações em que a atresia ou estenose pode envolver somente o ânus ou também um segmento do reto. Ânus imperfurado é um termo que reflete apropriadamente a aparência externa no exame físico de um bebê, mas internamente a anomalia pode ser muito mais complexa, envolvendo o resto e estando também associada a fístulas, como a Figura 31, Painel C – fístula retovaginal em uma menina, e Painel F – fístula retovesical em um menino).

Figura 31 – Atresia/estenose anorretal



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em atresia/estenose anorretal:

1. **Local:** lesões “baixas” ou “altas”, dependendo se o reto desceu ou não ao complexo do esfíncter. Compare, por exemplo, o Painel E (lesão baixa) com o Painel F (lesão alta).
2. **Fístula:** presença ou ausência.
3. **Achados associados:** as lesões baixas ou altas tendem a variar em apresentações clínicas e frequência de malformações associadas (mais acentuada em lesões altas).

Diagnóstico

Pré-natal. As anomalias congênitas anorretais podem ser difíceis de diagnosticar no pré-natal por ultrassonografia, podendo não ser identificadas em caso de anomalia isolada. Um diagnóstico pré-natal de anomalias anorretais deve sempre ser confirmado no pós-natal.

Pós-natal. A atresia ou estenose anal geralmente é facilmente reconhecida no nascido por inspeção visual durante o exame físico do recém-nascido. O exame externo não prediz o nível da lesão. Caso não identificada no nascimento, pode haver suspeita de atresia ou estenose retal nas primeiras 24 horas, quando o recém-nascido desenvolve distensão abdominal, não produz mecônio ou fezes ou quando há presença de fístula (o mecônio é produzido pela uretra ou vagina). O diagnóstico da atresia ou estenose retal é confirmado por imagiologia direta do intestino por radiografia, enema de bário, cirurgia ou autópsia.

Notas clínicas e epidemiológicas

Somente um terço das anomalias anorretais são isoladas. Deve-se avaliar os bebês em relação à presença de anomalias adicionais dos seguintes elementos:

- trato urinário;
- vértebras ou sacro com medula presa (a associação de atresia anorretal, defeito sacral e massa pré-sacal forma a tríade de Currarino, geralmente uma condição autossômica dominante);
- vagina e útero, como útero bicornu ou útero didelfo, em meninas.

Dicas clínicas adicionais:

- Os padrões de anomalias congênitas múltiplas não sindrômicas incluem regressão caudal, extrofia cloacal, associação OEIS (onfalocele, extrofia da bexiga, ânus imperfurado, defeitos espinhais) e VATER/VACTERL (vertebral, ânus, cardíaco, traqueia, esôfago, renal, membro).
- Sabe-se que mais de 100 síndromes genéticas incluem anomalias anorretais, incluindo a síndrome de Townes-Brock (gene SALL1 dominante autossômico), a síndrome do olho de gato (tetrassomia 22q11), a síndrome de Optiz G-BBB (gene MID1 ligado ao cromossomo X), entre muitas outras.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Atresia limitada ao ânus ou incluindo o reto.
 - Nível de atresia – alto ou baixo.
 - Fístula – ausência ou presença.
 - Tipo de fístula – envolvendo quais estruturas.
- Descreva os procedimentos feitos para avaliar malformações adicionais (como radiografia da coluna, ecocardiograma) e se uma ou mais estiverem presentes, descreva-as.**
- Tire e armazene fotografias da anomalia e do bebê.**
- Encontre e armazene exames de imagem importantes.**
- Informe os achados de cirurgia ou autópsia.**
- Informe se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, informe os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ANOMALIAS CONGÊNTAS DOS ÓRGÃOS GENITAIS E URINÁRIOS

HIPOSPÁDIA (Q54.0-Q.54.9)

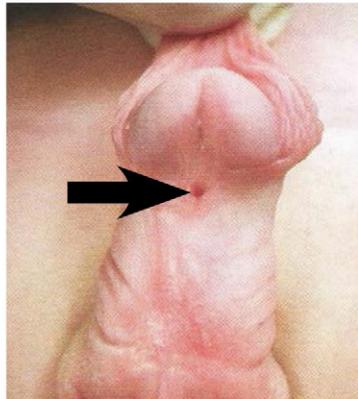
A hipospádia é caracterizada por uma localização anormal (ventral) do meato uretral em meninos (Figura 32). A localização normal do meato uretral é na ponta do pênis, enquanto na hipospádia o meato está deslocado ventral e proximalmente (do lado de baixo do pênis).

Figura 32 – Hipospádias

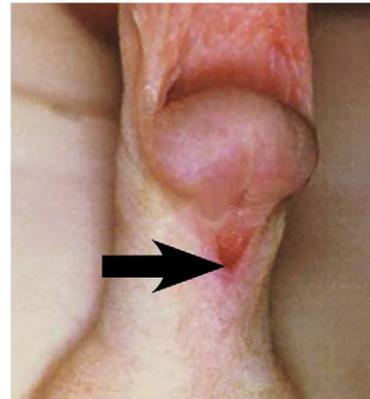
1. Q54.0 Glandular



2. Q54.1 Subcoronal



3. G54.1 Penial



4. Q54.2 Escrotal



5. Q54.3 Perineal



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em hipospádia:

1. **Local:** a hipospádia é classificada por gravidade (veja a Figura 32), dependendo da localização do meato – o primeiro grau inclui as formas mais distais, glandular e coronal; o segundo grau inclui as hipospádias subcoronal e peniana; enquanto o terceiro grau, o mais grave, inclui as hipospádias escrotal e perineal.
2. **Possíveis achados associados:** a diminuição do lado ventral do pênis encontrada na hipospádia pode levar à curvatura do pênis, conhecida como *chordee*. Observe a presença de *chordee*. Observe se há presença ou ausência de testículos.

Diagnóstico

Pré-natal. A hipospádia é difícil de diagnosticar no pré-natal usando ultrassom e pode ser confundida com micropênis, cisto peniano, *chordee* ou genitália ambígua. Um diagnóstico pré-natal de hipospádia deve sempre ser confirmado no pós-natal.

Pós-natal. Um exame cuidadoso e sistemático do recém-nascido deve permitir um diagnóstico preciso de hipospádia. Observe que as formas mais leves, como a hipospádia glandular, são facilmente não identificadas no parto e podem ser descobertas durante a circuncisão. O relatório cirúrgico deve fornecer informações definitivas sobre a localização uretral e a presença de *chordee*.

Notas clínicas e epidemiológicas

A hipospádia é geralmente (maior que 80%) uma anomalia congênita isolada não sindrômica.

Dicas clínicas adicionais:

- Observe se os testículos estão presentes/ausentes e se há presença de *chordee*.
- Quando estratificados por tipo, a proporção de defeitos isolados cai conforme aumenta a gravidade (peniana 74% e escrotal 65% sendo as mais graves).
- Busque anomalias adicionais, particularmente hipospádias peniana e escrotal, uma vez que estão associadas com síndromes.
- Informe todos os achados e obtenha boas fotografias clínicas (ou observe o local da uretra na figura a seguir) para o revisor especialista.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

Descreva com detalhes:

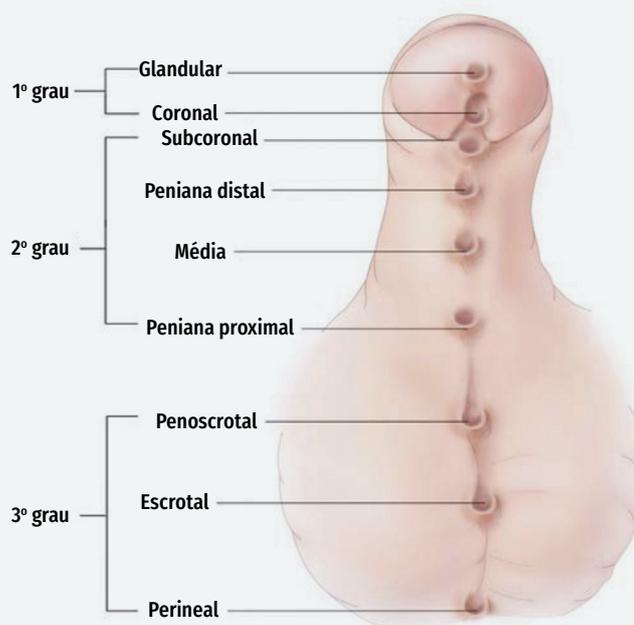
- Local do meato uretral – glandular, coronal, subcoronal, no corpo do pênis, escrotal, perineal.
- Testículos presentes/ausentes (caso não palpáveis, considere o diagnóstico de virilização em meninas, como no caso de hiperplasia adrenal congênita).
- Presença de *chordee*.

Inclua fotografias: mostre claramente a localização da uretra ou use um desenho; isso pode ser fundamental para a revisão.

Descreva as avaliações feitas para encontrar ou excluir anomalias relacionadas e associadas:

- Informe se há testículos que não estão na bolsa escrotal (criptorquidia) (Q53.1 unilateral, Q53.2 bilateral).
- *Chordee* – não informe casos de *chordee* isolado se não houver hipospádia.
- Relatórios cirúrgicos – podem ser muito úteis para a identificação do tipo.
- Outras anomalias do trato urinário (renal) ou genitália.
- Informe se foram feitas consultas de especialidade e, em caso positivo, informe os resultados.
- Teste genético/cromossômico/bioquímico caso haja suspeita de síndrome.

Informe se estão disponíveis achados de autópsia (patologia) e, em caso positivo, informe os resultados.



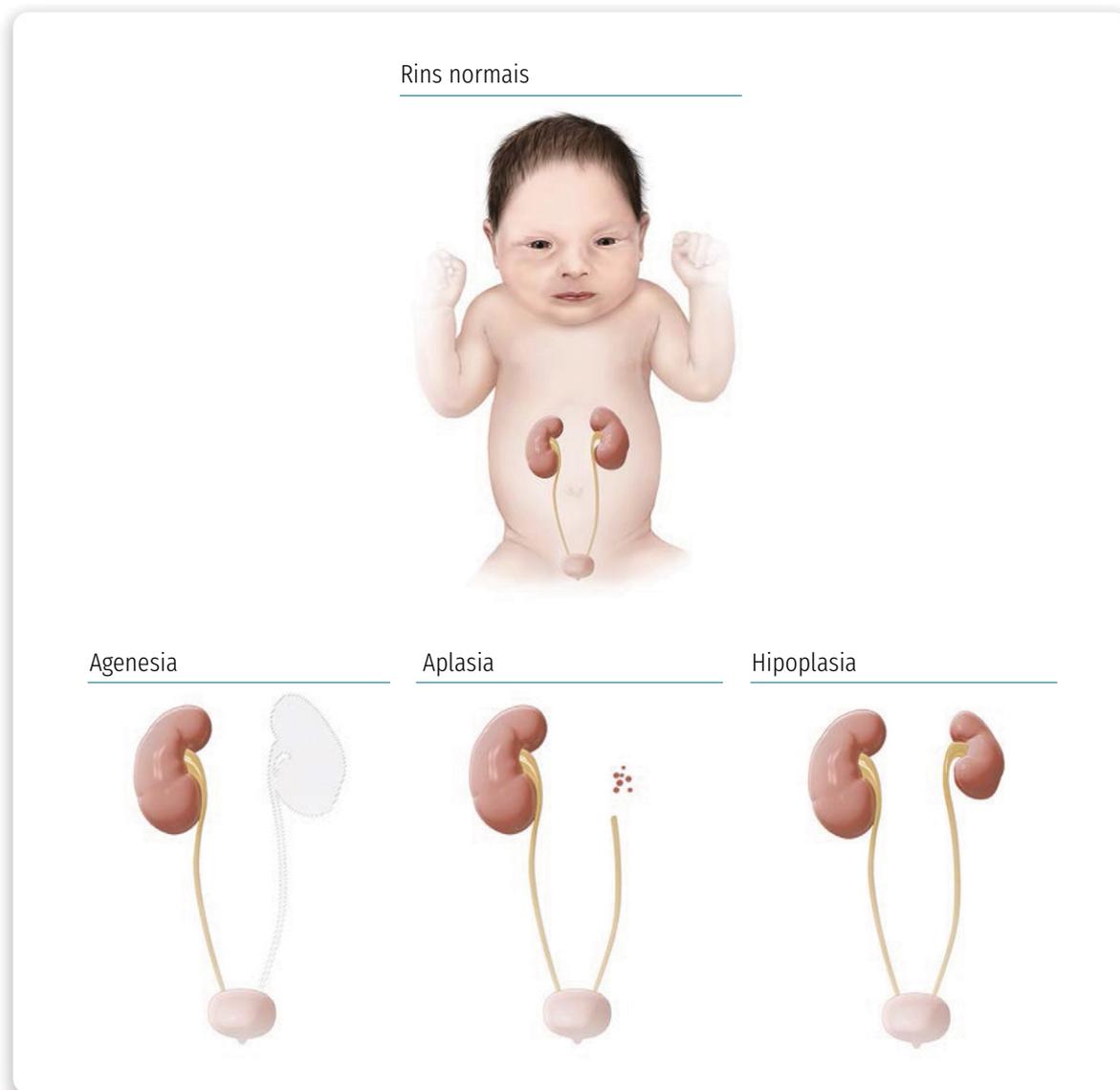
Observação: a ilustração indica todas as possíveis localizações da malformação. Selecione a localização mais próxima ao que você vê no paciente.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

AGENESIA/HIPOPLASIA RENAL (Q60.0-Q60.5)

A agenesia renal é uma ausência completa de um rim (unilateral) ou ambos (bilateral), enquanto na aplasia renal o rim deixou de se desenvolver além de sua forma mais primitiva. Na prática, a agenesia renal e a aplasia renal podem ser indistinguíveis. A hipoplasia renal é um rim pequeno congênito sem displasia, podendo ser bilateral ou unilateral (veja a Figura 33).

Figura 33 – Agenesia/hipoplasia renal



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em agenesia renal:

1. **Localização:** unilateral ou bilateral; caso bilateral, os achados podem ser assimétricos, como agenesia de um lado, hipoplasia de outro.
2. **Agenesia/grau de hipoplasia:** rim ausente ou presente, mas pequeno ou rudimentar.

Observação: assegure-se de não confundir essa condição com o rim displásico multicístico ou com a displasia renal multicística.

Diagnóstico

Pré-natal. A agenesia renal pode ser diagnosticada ou pode haver fortes suspeitas em relação a ela no pré-natal por ultrassom, mas deve ser sempre confirmada no pós-natal.

Pós-natal. A agenesia ou a hipoplasia renal têm diagnóstico conclusivo somente por avaliação direta com uso de ultrassom abdominal, TC ou IRM, cirurgia ou autópsia. A agenesia renal bilateral deve ser considerada em crianças com características da sequência de Potter. A hipoplasia renal bilateral pode ou não ser reconhecida após o parto, dependendo da gravidade e grau de função renal residual. A agenesia ou a hipoplasia renal unilateral pode ser clinicamente indetectável ao nascimento caso o rim contralateral seja funcional, de forma que o diagnóstico pode ocorrer meses ou anos após o nascimento (ou nem ocorrer).

Notas clínicas e epidemiológicas

Em aproximadamente metade de todos os casos de agenesia renal bilateral, há outras anomalias estruturais, como urogenital, cardíaca, esquelética, no sistema nervoso central ou síndromes (cromossômica ou genética).

Os padrões de anomalia múltipla não sindrômica incluem:

- Associação vertebral, anal, cardíaca, traqueal, esofágica, renal e dos membros (VATER/VACTERL).
- Associação a anomalias Mülleriana, renal, cervicotorácica do somito (MURCS), um distúrbio do desenvolvimento que afeta principalmente mulheres e envolve sobretudo os sistemas reprodutor e urinário.
- Sirenomelia.
- Displasia causal (também vista em diabetes pré-gestacional).

Dicas clínicas adicionais:

- A agenesia renal bilateral é uma condição letal – o feto pode nascer morto ou morrer logo após o parto.
- Investigue anomalias congênicas maiores e menores – observa-se a agenesia renal em centenas de condições genéticas, incluindo trissomias comuns, deleção 22q11, síndrome de Melnick-Fraser, síndrome da criptofthalmia e síndrome branquio-otorrenal.
- Determine anomalias congênicas relacionadas em agenesia renal bilateral (sequência de Potter: fâcies anormais, pé equinovaro e outras contraturas, hipoplasia pulmonar).
- Distinga a agenesia renal de outras anomalias dos rins (displasia multicística e doença renal policística).

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Unilateral (especifique o lado) ou bilateral.
 - Agenesia e/ou hipoplasia (agenesia renal unilateral com hipoplasia renal contralateral).
- Tire fotografias de quaisquer defeitos externos e inclua-as no prontuário:** mostre de forma especialmente clara a localização da uretra; isso pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações feitas para encontrar ou excluir anomalias relacionadas e associadas:**
 - Outras anomalias do trato urinário (renal) ou órgãos genitais.
 - Outras anomalias não relacionadas, como VATER/VACTERL.
 - Informe se foram feitas consultas de especialidade e, em caso positivo, informe os resultados.
 - Teste genético/cromossômico/bioquímico caso haja suspeita de síndrome.
- Informe se estão disponíveis achados de autópsia (patologia) e, em caso positivo, informe os resultados.**

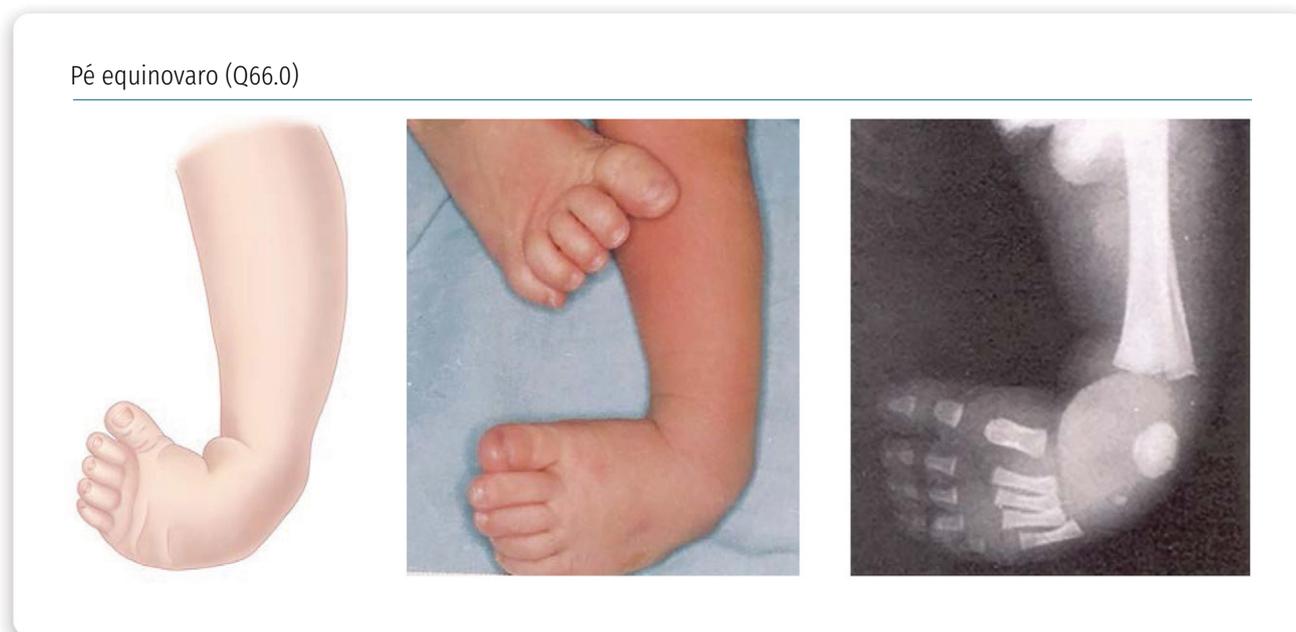
***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ANOMALIAS E DEFORMIDADES CONGÊNTAS DO SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO

PÉ EQUINVARO CONGÊNITO (Q66.0)

O pé equinvaro (PEV) é um termo que engloba uma gama de anomalias do tornozelo ou do pé presentes no nascimento, o que por vezes é chamado de “pé torto”.

Figura 34 – Pé equinvaro



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em PEV (veja a Figura 34):

1. **Posição:** fixação do pé (antepé e retropé) em flexão plantar (equino), desvio médio (varo) e rotação ascendente de forma que o pé descansa sobre seu lado exterior (supinado).
2. **Gravidade:** os casos mais leves são “posicionais”, o que significa que o pé e o tornozelo podem ser levemente manipulados até a posição normal. Nos casos mais graves, o pé e o tornozelo podem estar “rígidos” ou “fixados”, de forma que não possam ser manipulados até a posição normal e requerem tratamento ortopédico ou cirúrgico.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver identificação ou suspeita de pé equinvaro com ultrassom pré-natal. Contudo, não se deve incluí-lo nos dados de vigilância de anomalias congêntas sem confirmação pós-natal.

Pós-natal. O pé equinvaro é rapidamente diagnosticado no exame do recém-nascido. Os casos devem ter acompanhamento e ser avaliados de forma sequencial para que se verifique o grau de gravidade e se algum tratamento além da manipulação é necessário.

Notas clínicas e epidemiológicas

O PEV tem um amplo espectro de gravidade e é importante defini-lo para que possa haver gerenciamento e resultados.

- Os casos mais leves são “posicionais”, o que significa que o pé e o tornozelo podem ser levemente manipulados até a posição normal, geralmente não exigindo intervenções ortopédicas ou cirúrgicas. Os casos posicionais estão excluídos da vigilância.
- Os casos mais graves são “rígidos” ou “fixados”, o que significa que não podem ser manipulados até a posição normal e requerem tratamento ortopédico ou cirúrgico.

Os exames de imagem são muito úteis, mas o exame clínico por um especialista pode levar a um diagnóstico definitivo.

Dicas clínicas adicionais:

- O PEV pode ocorrer com deformidades em outras articulações, como nos ombros, mãos e joelhos – verifique e informe.
- O PEV pode ser resultado de diferentes síndromes e distúrbios, especialmente do cérebro e ossos/cartilagem – avalie cuidadosamente.
- Assegure-se de diferenciar o PEV de outros tipos de pé equinvaro, como calcaneovalgo, comum na trissomia 18 (em que a articulação do calcânar apresenta dorsiflexão ao invés de flexão plantar e o antepé se desvia para fora), e o pé calcaneovaro (em que a articulação do tornozelo apresenta dorsiflexão e o antepé se desvia para dentro).

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes, incluindo:**
 - Lateralidade – direito, esquerdo ou bilateral.
 - Mobilidade do pé – rígido (contraído) ou flexível (flexível é o mesmo que posicional e está excluído da maioria dos sistemas).
 - As características típicas do PEV (flexão plantar, deformidade varo, rotação ascendente).
 - Achados relacionados caso presentes (pregas mediais, panturrilha hipotrófica).
- Descreva outras deformidades presentes, como nos joelhos, dedos, cotovelos, especialmente caso sejam rígidas, como na artrogripose.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar outras malformações adicionais e, caso haja uma ou mais, descreva-a.**
- Tire e inclua no prontuário fotografias** da anomalia e do bebê inteiro; úteis para revisão, mas não são suficientes como confirmação.
- Consultas de especialidade:** informe quais foram feitas (incluindo genética e ortopédica) e seus resultados.
- Observe que as condições abaixo geralmente não são consideradas elegíveis:**
 - PEV flexível/posicional – por causa da variabilidade, frequência e menor impacto na saúde.
 - Pés tortos associados com sequências e síndromes neuromusculares – os programas devem codificar o pé equinovaro associado e excluí-lo ao determinar as taxas de prevalência de pés tortos.
 - Outras apresentações de deformidades do pé.

Informações visuais adicionais: posições do pé



***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

ANOMALIAS E DEFORMIDADES CONGÊNITAS DO SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO: DEFEITOS DE REDUÇÃO DE MEMBROS/DEFICIÊNCIAS DE MEMBROS

O achado-chave em defeitos de redução de membros é a ausência ou hipoplasia grave de um membro ou parte de um membro. A hipoplasia grave é operacionalmente definida como hipoplasia (tamanho pequeno) associada com **forma anormal**.

Os defeitos de redução dos membros precisam ser distinguidos de outras anomalias de membros, como a hipoplasia leve (com forma normal), a sindactilia ou a sirenomelia.

A hipoplasia com forma relativamente normal pode ser vista em muitas displasias esqueléticas, como a acondroplasia. As displasias esqueléticas geralmente são distúrbios monogênicos e não estão incluídas entre as deficiências de membros na vigilância de saúde pública.

Outros exemplos de hipoplasia leve com forma normal, que devem ser distinguidos dos defeitos de redução de membros, são: braquidactilia (sem hipoplasia grave ou ossos ausentes nas mãos e pés) e a clinodactilia (curvatura do dedo, mais comumente no quinto dedo, devido à hipoplasia da falange média). Geralmente a hipoplasia leve não requer tratamento e deve ser entendida como anomalia menor.

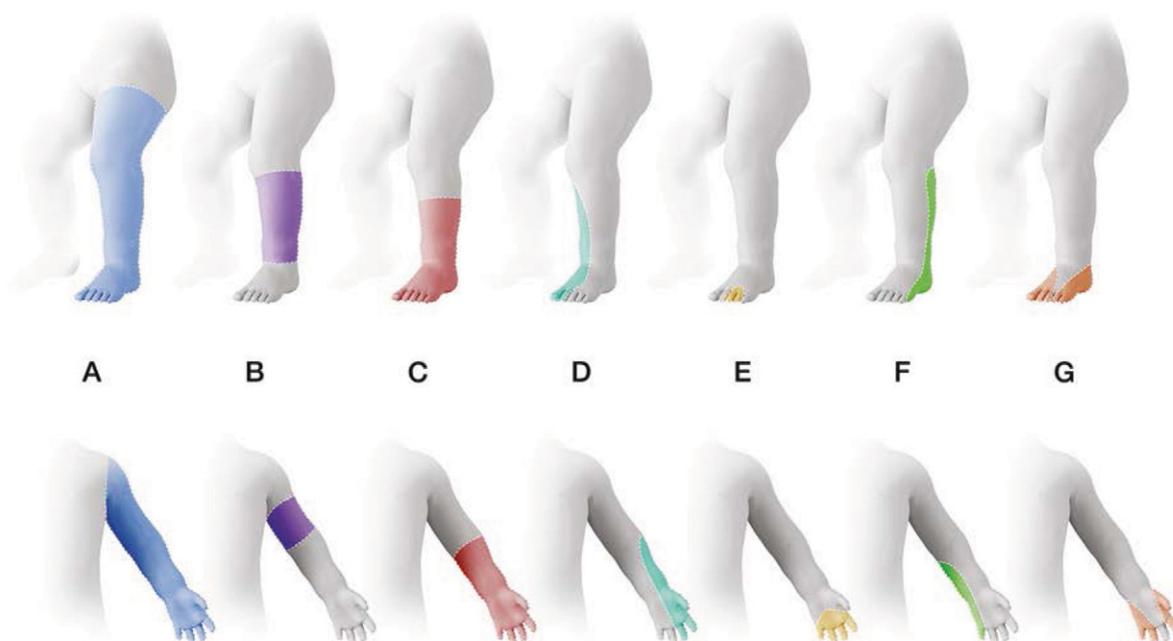
A sindactilia com hipoplasia grave das falanges deve ser excluída. A sirenomelia é uma sequência grave com fusão dos membros inferiores e anomalias viscerais. A sirenomelia não deve ser incluída entre as deficiências dos membros. A nomenclatura padrão divide as deficiências dos membros em dois tipos básicos – longitudinal e transversal. As deficiências longitudinais se dão ao longo do eixo longo do membro e se distinguem em outros subgrupos: pré-axiais (lados radial e tibial), pós-axial (lados ulnar e fibular) e axial (central). Ao contrário, as deficiências transversais ocorrem através (de forma transversal) do eixo longo do membro. Os defeitos transversais podem ser terminais (mais frequentes) quando a **parte terminal do membro está completamente ausente**, ou intercalar, quando alguma parte do membro está ausente, **mas a parte terminal está presente**, mesmo que malformada. É importante categorizar os defeitos de redução dos membros em subtipos específicos corretos, uma vez que eles tendem a se diferenciar por etiologia e patogênese (veja o Quadro 1 e a Figura 35).

Quadro 1 – Tipos de deficiências de membros por eixo e segmento envolvido

Eixo do membro	Segmento	Envolvimento
Ausência completa	Todos os segmentos	Amelia
Transversal	Terminal	Ausência de segmento terminal do membro (em qualquer nível).
	Intercalar	Ausência ou hipoplasia grave de parte do membro com segmento terminal normal ou quase normal, incluindo: <ul style="list-style-type: none"> ■ defeitos intercalares típicos e atípicos; ■ hipoplasia femoral.
Longitudinal	Pré-axial	Radial, tibial, no primeiro dedo da mão/do pé (com ou sem envolvimento do segundo).
	Axial	Apenas mão/pé: terceiro raio envolvido (com ou sem o segundo e quarto raios). Inclui a mão/pé fendidos típicos e o tipo mão/pé fendidos com monodactilia
	Pós-axial	Quinto dedo da mão/do pé (com ou sem o quarto dedo da mão/do pé envolvido).
Mista		Qualquer outra combinação de dois ou mais subtipos, como complexo femoral-fíbula-ulnar.

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 35 – Tipos de deficiências de membros por eixo e segmento envolvido (leia o texto para mais detalhes)



Estruturas ausentes ou hipoplásicas em decores. A: ausência completa de membro (amelia); B: defeito intercalar; C: defeito terminal transversal; D: defeito longitudinal, pré-axial; E: defeito longitudinal, central; F: defeito longitudinal, pós-axial; G: longitudinal, pré e pós-axial.

Fonte: Adaptado de Gold; Westgate; Holmes, 2011.

Nota: evite termos antigos e imprecisos como ectrodactilia, meromelia, micromelia e hemimelia. Evite o que agora se consideram termos pejorativos, como focomelia (para defeitos intercalares transversais) e mão em pata de lagosta (para mão/pé fendidos).

DEFEITO DE MEMBROS: AMELIA (Q71.0, Q72.0, Q73.0)

A amelia é uma anomalia congênita caracterizada pela ausência completa de um ou mais membros (veja a Figura 36). Ela pode ser distinguida de outros defeitos de membros, especialmente os defeitos terminais transversais, e de condições raras, como a sirenomelia e o espectro dos membros e parede ventral (veja a Figura 37 e o Quadro 2). Recomenda-se fortemente o uso de radiografias para confirmar a condição e caracterizar a anatomia corporal.

Figura 36 – Amelia



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. A amelia pode ser diagnosticada no pré-natal, mas pode não ser identificada ou ser diagnosticada de forma errada. Os casos identificados ou com suspeita no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. O exame cuidadoso do recém-nascido, com ajuda de radiografia, confirma o diagnóstico de amelia e a distingue de outros defeitos de redução dos membros, como os defeitos terminais transversais, e a sirenomelia (muito rara).

Notas clínicas e epidemiológicas

Um exame clínico cuidadoso é crucial, com especial atenção à confirmação da ausência do segmento proximal do úmero ou do fêmur. O exame radiológico é essencial para caracterizar precisamente a anatomia óssea da região.

Apresentação clínica:

- As anomalias congênitas múltiplas são as mais frequentes. Há relatos de amelia com anomalias musculoesqueléticas, anomalias intestinais, algumas anomalias renais e genitais, fendas orais, anomalias dos septos cardíacos e anencefalia.
- Apesar de infrequente, a amelia pode ser observada em certas síndromes genéticas, como na síndrome de Roberts, e teratogênicas, como a embriopatia da talidomida.

Dicas clínicas:

- Assegure-se de que todos os segmentos ósseos do membro afetado estão ausentes. Caso um segmento esteja presente, a anomalia não é amelia.
- Busque defeitos do nascimento adicionais, porque não são incomuns em casos de amelia.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, (evite utilizar somente o termo “amelia”), incluindo:
 - Membro(s) envolvido(s).
 - O(s) segmento(s) envolvidos para cada membro afetado – confirme se todos os segmentos do membro estão ausentes.
 - Lateralidade – direita, esquerda, bilateral.
- Use a Figura 35 para distinguir a amelia de outras deficiências dos membros.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar outras malformações adicionais** e, caso haja uma ou mais, descreva-a.
- Faça a distinção de anomalias terminais transversais, sirenomelia e espectro dos membros e parede ventral.**
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** muito útil; geralmente crucial para a revisão.
- Tire radiografias e inclua-as no prontuário:** crucial para a revisão e classificação.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, o mesmo deve ser aprovado em comitê de ética.

Quadro 2 – Distinguindo a amelia de outras anomalias congênitas

Anomalia congênita	Principais características
Amelia	Ausência completa de um ou mais membros.
Defeito terminal transversal	As deficiências terminais transversais do membro parecem uma “amputação” de um braço, perna ou dedo. Há presença de um resto de membro.
Sequência de sirenomelia	Fenótipo complexo, com fusão total ou parcial de membros inferiores, variavelmente associada com defeitos sacrais, atresia anal, genitália malformada e a/disgenesia renal.
Complexo membros e parede abdominal	Fenótipo complexo, consistindo em um espectro de anomalias, incluindo deficiências de membros, exencefalia/encefalocele atípicas, defeitos da parede ventral, fendas faciais atípicas e às vezes bandas amnióticas.

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 37 – Distinguindo a amelia de outras anomalias congênitas



Amelia do membro inferior direito. Observe a ausência completa do membro.



Defeito terminal transversal do membro esquerdo, com pé ausente e ausência parcial da perna.



Sequência de sirenomelia.



Complexo membros e parede abdominal: defeitos muito graves e letais envolvendo a parede abdominal, membros e geralmente estruturas craniofaciais. Observe a ausência parcial do membro inferior esquerdo como componente do complexo nesta foto. O complexo dos membros e parede ventral é excluído da contagem de prevalência de amelia.

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

DEFEITOS DE MEMBROS: TERMINAL TRANSVERSAL (Q71.2, Q71.3, Q71.0, Q72.3)

O defeito terminal transversal é uma anomalia congênita que parece uma “amputação” de um braço, perna ou dedo da mão/do pé. O membro não tem o(s) segmento(s) terminal(is) (distal(is)), preservando todo(s) o(s) segmento(s) proximal(is) do segmento ausente (veja a Figura 38). Por exemplo, os dedos estão ausentes, mas o restante da mão, antebraço e braço ainda estão presentes. Recomenda-se fortemente o uso de radiografias, que podem ser essenciais para confirmar a condição e caracterizar a anatomia óssea.

Figura 38 – Terminal transversal

Ausência congênita do antebraço e da mão (Q71.2)



Ausência congênita do(s) dedo(s) (restante da mão intacto) (Q71.3)



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Figura 38 – Terminal transversal (continuação)

Ausência congênita do pé e dos dedos do pé (Q72.3)



Ausência congênita da perna e do pé (Q72.2)



Ausência ou hipoplasia congênita do(s) dedo(s) do pé com o restante do pé intacto



Anel de constrição



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de defeitos terminais transversais dos membros no pré-natal, mas podem ser não identificados ou diagnosticados de forma errada. Os casos identificados ou que apresentem suspeitas no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão no programa de vigilância.

Pós-natal. O exame do recém-nascido, com ajuda de radiografia, confirma o diagnóstico de defeitos terminais transversais dos membros e os distingue de outros defeitos de redução dos membros. É importante ressaltar a importância de um exame e uma documentação detalhados, incluindo imagiologia (fotografias e radiografias).

Notas clínicas e epidemiológicas

A deficiência terminal transversal inclui um amplo espectro de defeitos de membros, com amputação parcial do membro distal. A amputação terminal parcial pode envolver os dedos da mão, dedos do pé, antebraço, braço, perna ou coxa. Os defeitos transversais são os mais comuns entre os defeitos de membros.

Apresentação clínica:

- A maioria dos casos de defeito terminal transversal ocorre esporadicamente como uma anormalidade isolada de uma mão ou pé em pacientes saudáveis de outro ponto de vista.
- Alguns casos de defeitos terminais transversais foram atribuídos a exemplos de “sequência de ruptura precoce do âmnio”, também referida como bandas amnióticas. Os danos atribuídos às bandas amnióticas vão de constrição de um membro a hipoplasia de dedos da mão com sindactilia, dedos rudimentares e ausência de membro distalmente do local da amputação intrauterina. As bandas amnióticas podem causar rupturas em outros locais, como na face e na parede abdominal.
- Em casos de defeitos terminais transversais que envolvem a mão, os dedos em si estão ausentes, mas a presença de pequenos restos de tecido mole organizados em um padrão sugere dedos rudimentares.
- O defeito transversal de membros é observado na síndrome de Adams-Oliver, uma condição genética com características que também incluem a aplasia congênita da cútis e outras anomalias, como doenças cardíacas congênicas e calcificações do cérebro.
- Há relatos de defeito transversal de membros após exposição da mãe ao medicamento misoprostol.

Dicas clínicas:

Assegure-se de que a parte distal dos membros esteja afetada e que os segmentos proximais estejam presentes.

- Os defeitos terminais transversais de membros parecem uma amputação – o segmento do membro afetado geralmente termina abruptamente, sem qualquer relação óbvia com barreiras anatômicas.
- Distinga o defeito terminal da amelia (ausência **completa** do membro) e da mão em fenda quando o defeito terminal transversal afeta os dedos centrais (veja a Figura 39).
- Caso possível, tire radiografias e inclua-as, uma vez que são muito úteis para confirmar e descrever a anatomia corporal, caracterizando assim precisamente o nível da amputação e os ossos específicos envolvidos, ou seja, ausentes.
- Busque e observe a presença ou ausência de achados específicos que possam estar associados com defeito transversal de membros, como restos de tecido mole, anéis de constrição ou bandas amnióticas.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Membros envolvidos.
 - Observe cada segmento envolvido de cada membro afetado – descreva quais apresentam defeitos e quais apresentam ausência. Indique o envolvimento de dedos da mão, dedos dos pés, antebraço, braço, perna, coxa.
 - Lateralidade – direita, esquerda, bilateral.
 - Indique se há ou não restos de tecido mole.
 - Indique se há ou não bandas amnióticas e/ou anéis de constrição.
 - Documente consultas de especialidade, como genéticas e ortopédicas.
- Use a Figura 35 para distinguir os defeitos terminais transversais de outros subtipos de defeitos dos membros.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar outras malformações adicionais e, caso haja uma ou mais, descreva-a.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar síndromes.**
- Faça a distinção de defeitos terminais transversais**, como amelia ou defeitos axiais.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** muito útil; geralmente crucial para a revisão.
- Tire radiografias e inclua-as no prontuário:** crucial para a revisão e classificação, às vezes até mais do que as fotografias.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

Figura 39 – Distinguindo os defeitos terminais transversais de defeitos axiais longitudinais e amelia (comparação lado a lado)

Defeito terminal transversal – ausência de dedos (Q71.3)



Defeito axial longitudinal – mão em fenda (Q71.6)



Defeito terminal transversal do membro esquerdo, com pé ausente e ausência parcial da perna (Q72.2)



Amelia do membro inferior direito (Q72.0)



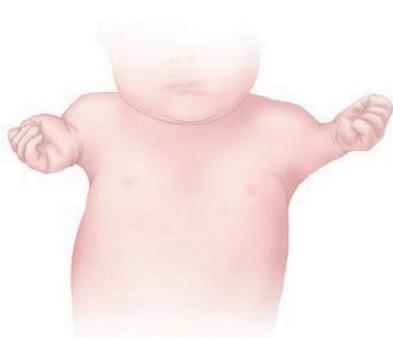
Fonte: adaptado de WHO, 2020.

DEFEITOS DE MEMBROS: INTERCALAR TRANSVERSAL (Q71.1, Q72.1, Q72.4)

Os defeitos intercalares transversais de membros são caracterizados pela ausência dos segmentos proximais ou médios de um membro com todo ou parte do segmento distal presente (veja a Figura 40). Recomenda-se fortemente usar radiografias para confirmar a condição e caracterizar a anatomia corporal.

Figura 40 – Intercalar transversal

Ausência congênita de braço e antebraço com presença de mão



Ausência congênita de coxa e perna com presença de pé



Defeito de redução longitudinal do fêmur



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de defeito intercalar transversal no pré-natal, mas ela pode ser facilmente não identificada ou ser diagnosticada de forma errada. Casos que tenham sido identificados ou suspeitados no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. O exame do recém-nascido confirma o diagnóstico de defeitos intercalares de membros e as distingue de outros defeitos de redução de membros. Um exame clínico e uma documentação cuidadosos, com o auxílio de imagens (fotografias e radiografias) é essencial para um diagnóstico preciso e completo.

Notas clínicas e epidemiológicas

Observe que o termo “focomelia”, associado no passado com essas condições, é atualmente considerado pejorativo e não deve ser usado (a palavra alude à forma do membro lembrar um golfinho ou foca).

Os defeitos intercalares geralmente apresentam ausência de todos os ossos do membro proximais a uma mão ou um pé normal ou malformado que se conecta diretamente ao tronco. As deficiências intercalares atípicas apresentam ausência de úmero ou fêmur ou rádio-ulna (tíbia-fíbula) com uma mão ou pé malformados.

Apresentação clínica:

- Aproximadamente metade dos casos são isolados. A maioria dos casos restantes têm anomalias congênicas múltiplas. Uma pequena proporção de casos é sindrômica.
- As síndromes com as deficiências intercalares dos membros incluem a síndrome de Roberts e em sua forma mais grave, a trombocitopenia com agenesia de rádio (TAR), pode ter deficiências intercalares de membros.
- Um teratôgeno que pode causar defeitos intercalares de membros é a talidomida.
- A síndrome de hipoplasia femoral-fácies incomuns (atualmente também comumente chamada de síndrome fêmur facial ou SFF) é caracterizada pela deficiência unilateral ou bilateral do fêmur, com deficiências variáveis de outros ossos longos. Há relatos de associação com diabetes pré-gestacional.

Dicas clínicas:

- Assegure-se de que a parte distal dos membros (mão ou pé) esteja intacta. Somente os segmentos proximal ou médio dos membros são afetados nos defeitos terminais intercalares. Faça a distinção cuidadosa dos defeitos terminais transversais, que parecem uma amputação (veja a Figura 41).
- Tire fotografias e anexe radiografias – a informação combinada é extremamente útil para confirmar o diagnóstico, caracterizar precisamente os ossos específicos envolvidos e distinguir as deficiências intercalares típicas das atípicas.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Membros envolvidos.
 - Observe cada segmento envolvido de cada membro afetado – descreva o que está ausente ou deficiente. Indique o envolvimento do antebraço, braço, perna, coxa. Indique os ossos envolvidos.
 - Lateralidade – direita, esquerda, bilateral.
 - Evite usar somente um “termo diagnóstico”, como focomelia.
 - Documente consultas de especialidade, como genéticas e ortopédicas.
- Use a Figura 35 para distinguir os defeitos intercalares transversais de outros subtipos de deficiências dos membros.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar outras malformações adicionais e, caso haja uma ou mais, descreva-a.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar síndromes.**
- Faça a distinção de outros defeitos dos membros**, como deficiências terminais transversais.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário**: muito útil; geralmente crucial para a revisão.
- Tire radiografias e inclua-as no prontuário**: crucial para a revisão e classificação, às vezes até mais do que as fotografias.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

Figura 41 – Distinguindo os defeitos intercalares de defeitos terminais transversais (comparação lado a lado)

Defeito **intercalar transversal típico** – ausência congênita do braço e antebraço com presença de mãos.



Defeito **terminal transversal** – ausência parcial do antebraço com ausência de mão.



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

DEFEITOS DE MEMBROS: PRÉ-AXIAL LONGITUDINAL (TÍBIA, RÂDIO, PRIMEIRO RAI) (Q71.3, Q.71.4, Q72.3, Q72.5)

Figura 42 – Pré-axial longitudinal

Ausência/hipoplasia de polegar (Q71.3)



Defeito de redução longitudinal do rádio (Q71.4)



Hipoplasia do hálux com outros dedos presentes (Q72.3)



Defeito de redução longitudinal da tíbia (Q72.5)



A deficiência pré-axial de membros é caracterizada pela ausência ou hipoplasia dos segmentos "pré-axiais" (aqueles do lado do hálux ou polegar) do membro inferior ou superior (veja a Figura 42).

As deficiências pré-axiais de membros incluem:

- Hipoplasia/ausência do polegar (algumas vezes do segundo dedo)
- Hipoplasia/ausência do rádio
- Hipoplasia/ausência do hálux (algumas vezes do segundo dedo)
- Hipoplasia/ausência da tíbia.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de defeitos pré-axiais de membros no pré-natal, mas elas podem ser facilmente não identificadas ou diagnosticadas de forma errada. Casos identificados ou com suspeita no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. O exame do recém-nascido pode identificar defeitos pré-axial longitudinal de membros e distingui-la de outros defeitos de redução de membros, como defeitos pós-axiais longitudinais. Um diagnóstico completo e preciso requer um exame físico detalhado com ajuda de radiografia para a caracterização completa da anatomia óssea.

Notas clínicas e epidemiológicas

A deficiência radial geralmente está associada com hipoplasia ou aplasia do dedão da mão e curvatura da ulna (a chamada mão torta radial, angulada em direção ao lado radial do pulso). A hipoplasia isolada do polegar ou polegar trifalângico é a manifestação mais leve de uma deficiência pré-axial.

Os defeitos pré-axiais longitudinais do membro inferior incluem ausência ou hipoplasia do primeiro dedo do pé com ou sem hipoplasia ou ausência da tíbia. Os defeitos da tíbia estão geralmente associados com deformidades tipo equinvaro, podendo ser hipoplasia/aplasia fibular.

Apresentação clínica:

- Os defeitos radiais estão comumente associados com outras anomalias como a associação VATER/VACTERL, bem como com síndromes genéticas graves. Alguns diagnósticos genéticos possíveis incluem trissomia 18, anemia de Fanconi, síndrome de Holt-Oram, síndrome de trombocitopenia e agenesia de rádio (TAR). É importante notar também que diversas condições genéticas com deficiência radial apresentam ainda anormalidades hematológicas (anemia de Diamond-Blackfan, anemia de Fanconi, TAR).
- A talidomida e o valproato são teratógenos conhecidos e associados com defeitos pré-axiais longitudinais, bem como outros tipos de defeitos dos membros.
- Os defeitos tibiais ocorrem com mais frequência como malformações isoladas e unilaterais com a presença da fíbula.

Dicas clínicas úteis para o diagnóstico:

- Assegure-se de que o lado **pré-axial** do membro está afetado – polegar ausente com ou sem o segundo dedo, rádio (membro superior), hálux ausente com ou sem o segundo, tíbia (membro inferior). Faça a distinção cuidadosa dos defeitos pós-axiais (veja a Figura 43)
- Radiografias são muito úteis para caracterizar a anatomia óssea e os segmentos ósseos ausentes.
- Busque sinais de condições genéticas, incluindo aquelas associadas com distúrbios sanguíneos que podem ser suspeitadas algumas vezes apenas com exames de sangue (como a trombocitopenia com uma contagem sanguínea completa).

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Membros envolvidos.
 - Observe cada segmento envolvido de cada membro afetado – descreva o que está ausente ou deficiente. Indique o envolvimento do rádio, tíbia, primeiro e segundo dedos da mão, primeiro e segundo dedos do pé, fíbula e outros.
 - Lateralidade – direita, esquerda, bilateral.
 - Documente consultas de especialidade, como genéticas e ortopédicas.
- Use a Figura 35 para distinguir os defeitos pré-axiais longitudinais de outros subtipos de defeitos de membros.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar outras malformações adicionais e, caso haja uma ou mais, descreva-a.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar síndromes.**
- Faça a distinção de outros defeitos dos membros**, como pós-axiais longitudinais.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** muito útil; geralmente crucial para a revisão.
- Tire radiografias e inclua-as no prontuário:** crucial para a revisão e classificação, às vezes até mais do que as fotografias.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

Figura 43 – Distinguindo os defeitos pré-axiais longitudinais de defeitos pós-axiais longitudinais (comparação lado a lado)

Defeito **pré-axial** longitudinal – ausência do dedão (Q71.3) e defeito de redução longitudinal do rádio (Q71.4)



Defeito **pós-axial** longitudinal – ausência congênita do quarto e do quinto dedos (Q71.3)



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

DEFEITO DE MEMBROS: DEFEITOS AXIAIS LONGITUDINAIS – MÃO E PÉ EM FENDA (Q71.6, Q72.7)

Um defeito longitudinal dos dedos centrais da mão ou do pé, geralmente com envolvimento dos ossos do carpo e do tarso associados, leva a um aspecto de mão ou pé em fenda (veja a Figura 44). Recomenda-se fortemente o uso de radiografias para confirmar e caracterizar a condição.

Figura 44 – Defeitos axiais longitudinais (mão e pé em fenda)



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de mão/pé em fenda no pré-natal, mas essa condição pode ser facilmente não identificada ou ser diagnosticada de forma errada. Casos identificados ou com suspeita no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. O exame do recém-nascido confirma o diagnóstico de mão e pé em fenda e o distingue de outros defeitos de redução de membros, como os defeitos terminais transversais com amputação de dedos da mão ou do pé. É importante ressaltar a necessidade de um exame apropriado dos casos, a fim de confirmar a ausência do segmento axial da mão ou pé. Para isto, é essencial um exame radiológico.

Notas clínicas e epidemiológicas

Os termos “ectrodactilia” e “mão em garra de lagosta” são imprecisos e pejorativos e não devem ser utilizados. A distribuição anatômica pode ser somente nas mãos, somente nos pés ou afetar mãos e pés. As mãos são afetadas com maior frequência do que os pés. Em muitos casos de mão/pé em fenda, há sindactilia e hipoplasia de alguns dos dedos restantes. A forma mais grave de mão/pé em fenda é a monodactilia, em que a mão ou o pé tem somente um dedo.

Apresentação clínica:

- Os casos de mão/pé em fenda podem ser isolados ou pode haver deficiência dos ossos longos adjacentes dos membros.
- A mão/pé em fenda é parte de um grande grupo de síndromes, algumas com características que se sobrepõem. A mais comum entre elas é a síndrome ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda labiopalatina (EEC). Outra síndrome com a mão/pé em fenda é a síndrome membro-mama (mão/pé em fenda, ausência de tecido mamário, fenda palatina).

Dicas clínicas adicionais:

- Assegure-se de que o segmento **central** da mão ou pé é afetado – terceiro dedo da mão/pé, com ou sem envolvimento do segundo e quarto dedos. Faça a distinção cuidadosa de defeitos terminais transversais que afetam os mesmos dedos (veja a Figura 45).
- Radiografias são muito úteis para confirmar e descrever quais ossos específicos estão envolvidos no defeito.
- Considere procedimentos adicionais para avaliar as síndromes, como exame dermatológico e fendas orais, que não são incomuns em defeitos axiais longitudinais.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Membros envolvidos.
 - Observe cada segmento envolvido de cada membro afetado – descreva o que está ausente ou deficiente. Indique o envolvimento dos dedos da mão e do pé (terceiro, com ou sem segundo e quarto).
 - Lateralidade – direita, esquerda, bilateral.
 - Documente consultas de especialidade, como genéticas e ortopédicas.
- Use a Figura 35 para distinguir os defeitos pré-axiais longitudinais de outros subtipos de defeitos de membros.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar outras malformações adicionais e, caso haja uma ou mais, descreva-a.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar síndromes.**
- Faça a distinção de outros defeitos de membros**, como deficiências terminais transversais de dedos da mão ou do pé.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** muito útil; geralmente crucial para a revisão.
- Tire radiografias e inclua-as no prontuário:** crucial para a revisão e classificação, às vezes até mais do que as fotografias.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

Figura 45 – Distinguindo os defeitos axiais longitudinais de defeitos terminais transversais (comparação lado a lado)

Defeito **axial ou central** longitudinal – mão em fenda (Q71.6)



Defeito **terminal** transversal – ausência dos dedos (Q71.3)



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

DEFEITO DOS MEMBROS: PÓS-AXIAL LONGITUDINAL (FÍBULA, ULNA, QUINTO RAIO) (Q71.3, Q71.5, Q72.3, Q72.6)

Os defeitos pós-axiais longitudinais incluem ausência ou hipoplasia do quinto dedo da mão/do pé (algumas vezes incluindo o quarto dedo) e a ausência/hipoplasia da fíbula e da ulna (veja a Figura 46). Recomenda-se fortemente o uso de radiografias para confirmar e caracterizar a condição.

Figura 46 – Pós-axial longitudinal

Ausência congênita do quarto e quinto dedos (Q71.3)



Ausência congênita ou hipoplasia do(s) dedo(s) do pé com o restante do pé intacto (Q72.3)



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Diagnóstico

Pré-natal. Pode haver suspeita de defeitos pós-axiais longitudinais no pré-natal, mas essa condição pode não ser facilmente identificada ou diagnosticada de forma errada. Casos identificados ou com suspeita no pré-natal devem ser confirmados no pós-natal antes da inclusão em um programa de vigilância.

Pós-natal. O exame do recém-nascido confirma o diagnóstico de defeitos pós-axiais longitudinais de membros e distingue-os de outros defeitos de redução de membros, como os defeitos pré-axiais longitudinais. É importante ressaltar a necessidade de um exame apropriado dos casos, a fim de confirmar a ausência do segmento pós-axial do membro superior ou inferior. Para isto, é essencial um exame radiológico.

Notas clínicas e epidemiológicas

A ausência ou hipoplasia da ulna tem muito mais chances de ser um defeito parcial que afeta somente um braço. Com a ausência completa da ulna geralmente há uma flexão marcada do cotovelo. A mão pode ser reta ou angulada em direção ao lado ulnar do pulso. A deficiência ulnar é menos comum do que a deficiência radial.

Apresentação clínica:

- A hipoplasia ulnar está geralmente associada com a sinostose radio-ulnar (fusão do rádio com a ulna), ausência dos dedos pós-axiais (quarto e quinto dedos da mão) e deficiência fibular.
- Duas associações com defeitos pós-axiais foram identificadas:
 - » A ausência unilateral ou hipoplasia da ulna, fêmur e fíbula (complexo fêmur-fíbula-ulna).
 - » A síndrome ulnar mamária, em que há deficiências da ulna, fíbula e dedos pós-axiais; hipogenitalismo, e ausência de uma ou ambas as mamas.
- Os defeitos pós-axiais dos membros na mão ocorrem na síndrome de Miller.

Dicas clínicas adicionais:

- Assegure-se de que o lado **pós-axial** do membro é afetado: ausência do quinto dedo da mão com ou sem o quarto dedo, ulna (membro superior); ausência do quinto dedo do pé com ou sem o quarto, fíbula (membro inferior). Faça a distinção cuidadosa de defeitos pré-axiais (veja a Figura 47).
- **Radiografias** são muito úteis para confirmar e descrever quais ossos específicos estão envolvidos no defeito.
- Busque **deficiência femoral**, uma característica do complexo fêmur-fíbula-ulna.

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes**, incluindo:
 - Membros envolvidos.
 - Observe cada segmento envolvido de cada membro afetado – descreva o que está ausente ou deficiente. Indique o envolvimento da ulna, fíbula, quarto e quinto dedos da mão e do pé e outros.
 - Lateralidade – direita, esquerda, bilateral
 - Documente consultas de especialidade, como genéticas e ortopédicas.
- Use a Figura 35 para distinguir os defeitos pós-axiais longitudinais de outros subtipos de defeitos de membros.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar outras malformações adicionais e, caso haja uma ou mais, descreva-a.**
- Descreva os procedimentos utilizados para avaliar síndromes.**
- Faça a distinção de outros defeitos de membros**, como pré-axiais longitudinais.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** muito útil, geralmente crucial para a revisão.
- Tire radiografias e inclua-as no prontuário:** crucial para a revisão e classificação, às vezes até mais do que as fotografias.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética.

Aspectos visuais-chave

Figura 47 – Distinguindo os defeitos pós-axiais longitudinais de defeitos pré-axiais longitudinais (comparação lado a lado)

Pré-axial longitudinal: Ausência do dedão (Q71.3)



Pós-axial longitudinal: Ausência congênita do quarto e quinto dedos (Q71.3)



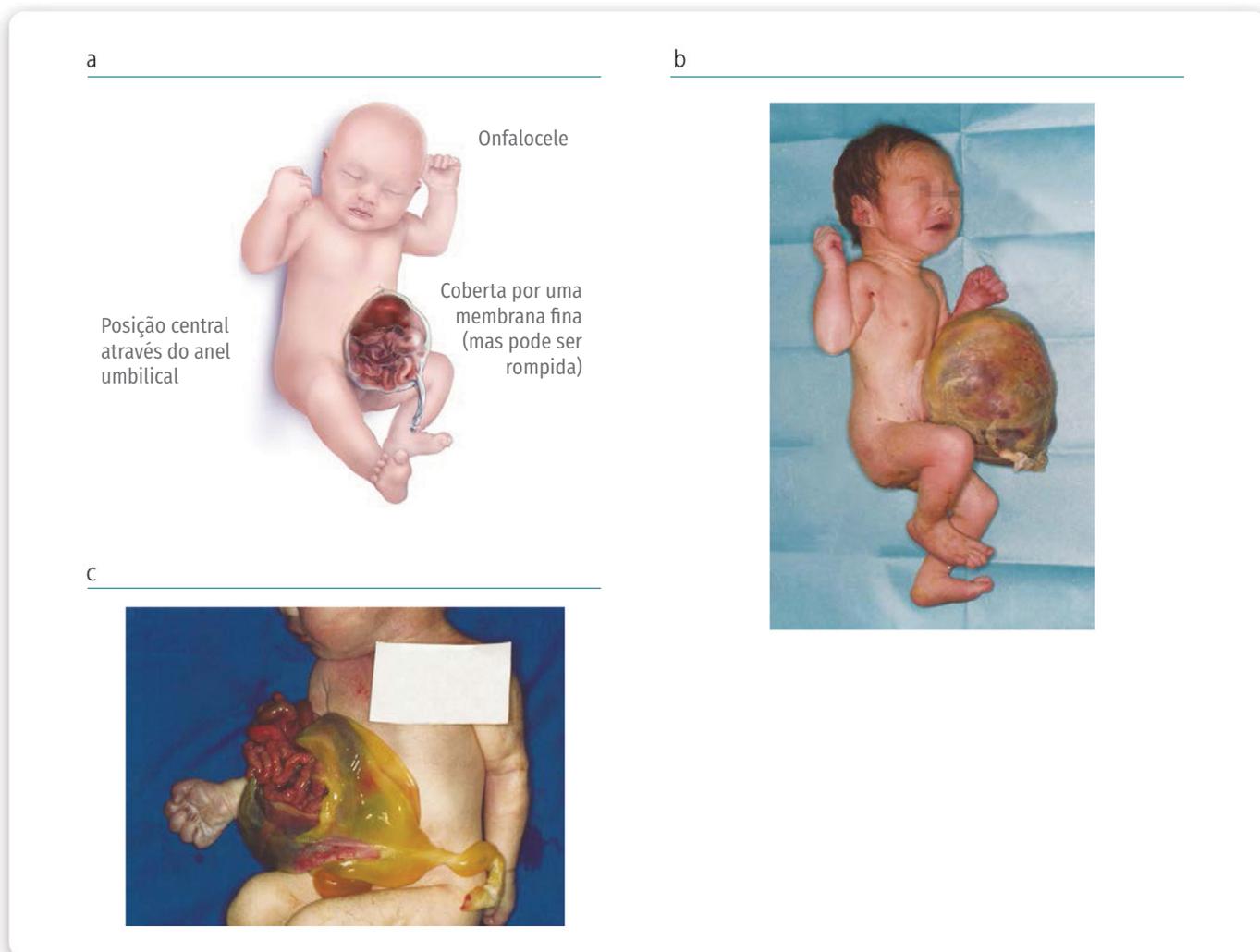
Fonte: adaptado de WHO, 2020.

DEFEITOS DA PAREDE ABDOMINAL

ONFALOCELE (Q79.2)

A onfalocele é uma anomalia congênita na parede abdominal anterior, caracterizado por uma herniação central e coberta por uma membrana no abdômen e possivelmente em outros órgãos (fígado, baço, estômago).

Figura 48 – Onfalocele



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em onfalocele (veja a Figura 48):

1. **Localização – o defeito é central (não lateral)** e os órgãos apresentam herniação através de um anel umbilical dilatado.
2. **Cobertura – os órgãos são cobertos ou contidos por uma membrana (não pela pele)** e o cordão umbilical se insere na parte distal da vesícula. A membrana pode ser **fina e translúcida** (Painel a) ou mais **opaca e quase fibrosa** (Painel b) devido a uma exposição intrauterina ao fluido amniótico. Observe também que a **membrana pode ser rompida** no útero ou durante o parto (Painel c).

Observação: Assegure-se de não confundir esta condição com a gastrosquise. Na gastrosquise, o defeito abdominal é lateral em relação ao cordão umbilical e os órgãos herniados nunca estão cobertos por uma membrana (veja Figura 49).

Diagnóstico

Pré-natal. Sempre confirme o diagnóstico no pós-natal – o diagnóstico pré-natal é possível, porém complicado e é comum haver diagnóstico errado.

Pós-natal. Um exame cuidadoso pode confirmar ou excluir o diagnóstico. Diferencie da gastrosquise. Algumas outras condições podem ser confundidas com a onfalocele, mas são muito mais raras e complexas (como o espectro membro-parede abdominal).

Notas clínicas e epidemiológicas

- A onfalocele é frequentemente (50% dos casos ou mais) associada com outros achados:
- Com outras anomalias congênicas não relacionadas, particularmente cardíacas, urogenitais, cerebrais e espinha bífida.
- Com certos padrões complexos de anomalias (defeitos espinhais, de onfalocele, extrofia da cloaca, ânus imperfurado [OEIS]).
- Com algumas síndromes genéticas, incluindo as trissomias 13 e 18 e a síndrome de Beckwith-Widemann.

Dicas clínicas adicionais:

- Sempre busque anomalias congênicas e síndromes internas adicionais.
- Observe o tamanho da onfalocele – quanto maior o tamanho, maiores as chances de presença de anomalias congênicas e síndromes, presença de fígado no saco, complexidade do tratamento/cirurgia e risco de morbidade, mortalidade, deficiência.

Dicas para um registro de alta qualidade*

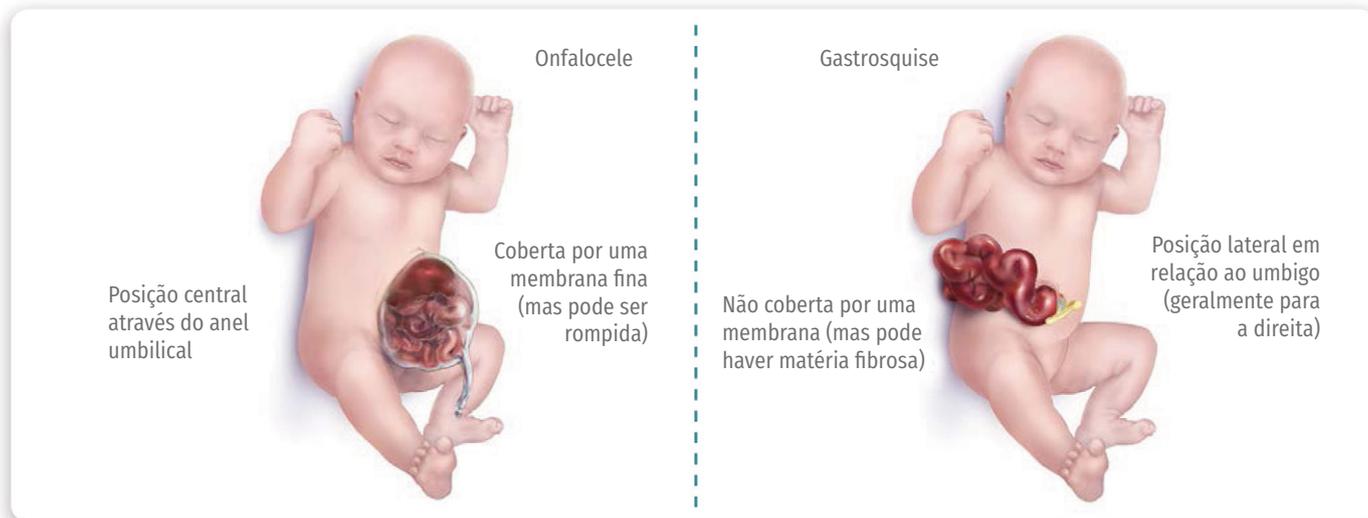
Checklist

- Descreva com detalhes:** evite usar somente o termo “onfalocele”. Adicione mais detalhes:
 - Inserção do cordão – descreva se é médio ou por cima do umbigo.
 - Membranas de cobertura – sim/não, intactas/rompidas.
 - Tamanho – medida/estimativa (em centímetros).
 - Órgãos extrudados – intestino delgado, fígado, baço etc.
- Descreva os procedimentos utilizados para excluir malformações/síndromes adicionais:**
 - Especialmente as trissomias 13 e 18 e a síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente o cordão umbilical/membrana; pode ser fundamental para a revisão.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade** (incluindo genéticas e cirúrgicas) e, em caso positivo, indique os resultados.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

Figura 49 – Distinguindo a onfalocele da gastrosquise

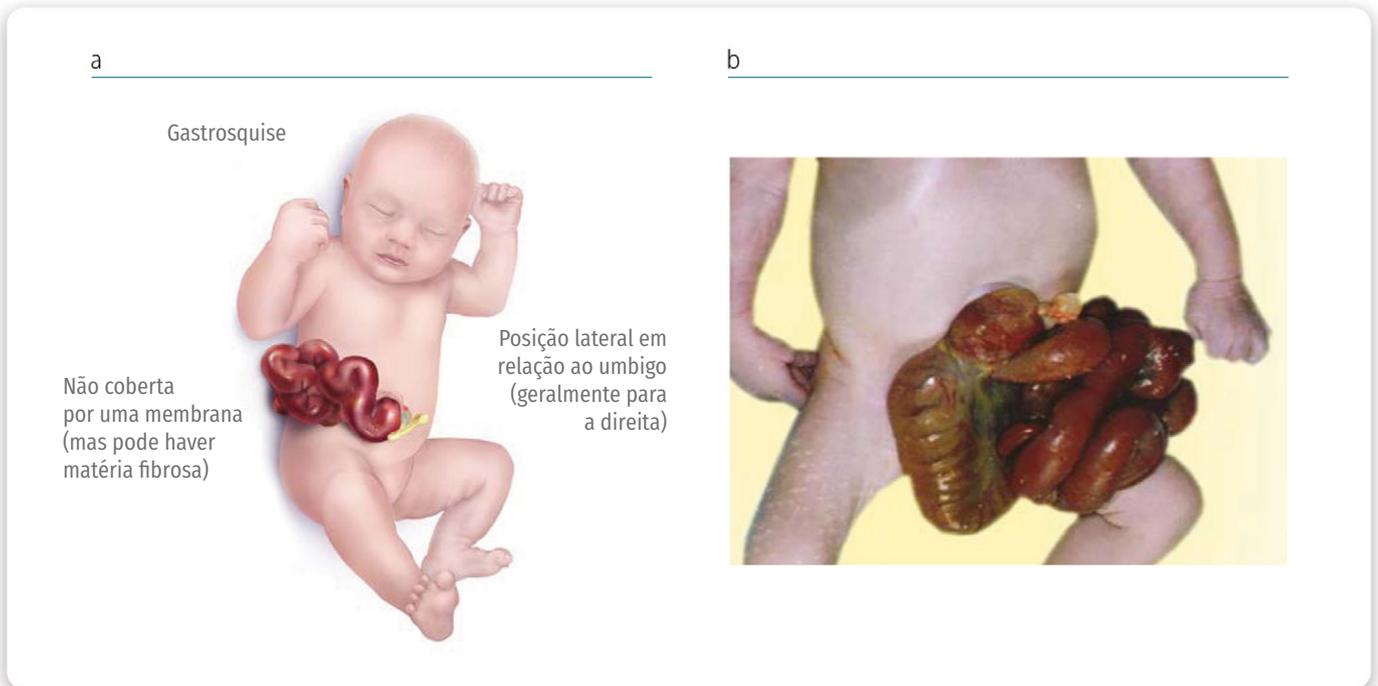


Fonte: adaptado de WHO, 2020.

GASTROSQUISE (Q79.3)

A gastrosquise é um defeito abdominal, com herniação do abdômen e possivelmente fígado e outros órgãos.

Figura 50 – Gastrosquise



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em gastrosquise (veja a Figura 50):

1. **Localização** – o defeito é ao lado (lateral) ao cordão umbilical inserido (e geralmente à direita).
2. **Cobertura** – os órgãos não são cobertos por uma membrana e os órgãos ficam expostos (às vezes são cobertos por material fibroso devido a uma exposição a fluidos dentro do útero).

Observação: Assegure-se de não confundir esta condição com a onfalocoele. Na onfalocoele, os órgãos (a) são herniados de forma central através de um anel umbilical ampliado e (b) são cobertos por uma membrana fina e tipicamente translúcida (que não é pele) que pode, contudo, ser rompida (veja a Figura 51 e o Quadro 3).

Diagnóstico

Pré-natal. Sempre confirme o diagnóstico no pós-natal – o diagnóstico pré-natal é possível, porém complicado e é comum haver diagnóstico errado.

Pós-natal. Um exame cuidadoso pode confirmar ou excluir o diagnóstico. Diferencie da onfalocoele. Algumas outras condições podem ser confundidas com a gastrosquise, mas são muito mais raras e complexas, como o espectro membro e parede abdominal.

Notas clínicas e epidemiológicas

A gastrosquise é frequentemente uma anomalia isolada e não sindrômica. Pode haver outras anomalias do abdômen (que não são consideradas associadas e sim relacionadas), mas geralmente não são de outros órgãos. A artrogripose (múltiplas contraturas) pode ocorrer em uma fração pequena de bebês com gastrosquise. A confusão do diagnóstico pode ocorrer com onfalocoele, que tem uma proporção muito mais alta de anomalias congênicas e síndromes associadas.

Dicas clínicas úteis para o diagnóstico:

- Caso a criança tenha uma síndrome, como trissomia 21 ou 18, muito provavelmente não é gastrosquise – faça a revisão e a documentação.
- Caso a criança tenha gastrosquise, busque anomalias congênicas relacionadas, especialmente no abdômen – má rotação do intestino, atresia do intestino delgado, microcólon. Avalie a hipoplasia pulmonar. Essas anomalias relacionadas podem afetar a sobrevivência e função de longo prazo.

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

- Descreva com detalhes:** evite usar somente o termo “gastrosquise”. Especifique os detalhes a seguir:
 - Lado em relação ao cordão umbilical – direito/esquerdo.
 - Membranas de cobertura – sim/não.
 - Tamanho – extensão do defeito abdominal (em centímetros).
 - Órgãos extrudados – especifique também o segmento intestinal envolvido.
- Tire fotografias e inclua-as no prontuário:** mostre claramente o cordão umbilical; pode ser fundamental para a revisão.
- Descreva as avaliações utilizadas para encontrar ou excluir anomalias relacionadas e adicionais:**
 - Caso presentes, descreva as anomalias.
- Indique se foi(foram) feita(s) consulta(s) de especialidade (incluindo cirúrgicas) e, em caso positivo, indique os resultados.**

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

Aspectos visuais-chave

Figura 51 – Distinguindo a onfalocele da gastrosquise



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Quadro 3 – Onfalocele versus gastrosquise

	Onfalocele	Gastrosquise
Localização	No cordão umbilical (central)	Lateral (D>>E) ao cordão umbilical intacto
Coberto por membrana	Sim (mas pode ser rompida)	Nunca (mas a superfície pode ser opaca)
Órgãos extrudados	Abdômen, +/- estômago, fígado etc.	Abdômen, ocasionalmente outros órgãos
Anomalias associadas	Comum (incluindo síndromes)	Rara (síndromes muito raras)



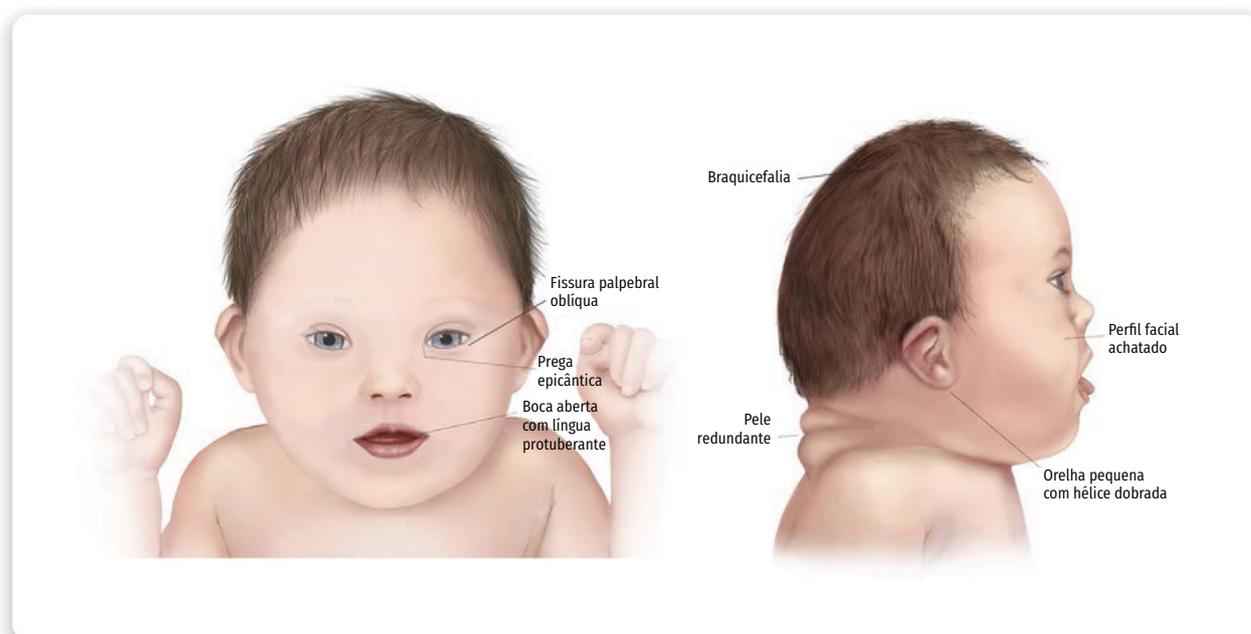
Fonte: adaptado de WHO, 2020.

ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS

TRISSOMIA 21 (SÍNDROME DE DOWN) (Q90.0-Q90.2, Q90.9)

A trissomia 21, também conhecida como síndrome de Down, é uma condição caracterizada por um padrão distinto de anomalias menores e maiores associado com um excesso de material do cromossomo 21.

Figura 52 – Traços comuns na trissomia 21 (síndrome de Down)



Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Achados-chave em trissomia 21 (veja a Figura 52):

Traços físicos – incluem fissuras palpebrais oblíquas, ponte nasal e terço médio da face achatados, tônus muscular diminuído (hipotonia), maior espaço entre o primeiro e o segundo dedos do pé (“intervalo de sandália”), nistagmo, braquicefalia, encurvamento do quinto dedo (“clinodactilia”, palato estreito, hélice da orelha dobrada (especialmente em orelhas pequenas), pescoço com aspecto curto e pele redundante na parte posterior, mãos e pés amplos e curtos e prega palmar transversal única.

Cariótipo anormal – aproximadamente 95% dos casos decorrem de não disjunção cromossômica do cromossomo 21 (47,XX,+21 ou 47,XY,+21) na meiose. A translocação da trissomia 21 (21% dos casos) geralmente é familiar e comumente envolve os cromossomos 14 e 21. Ocorre mosaïcismo em aproximadamente 2% dos casos (não disjunção pós-zigótica ou mais raramente de resgate trissômico). Em 1% dos casos, o material extra do cromossomo 21 se origina de outras combinações.

Diagnóstico

Pré-natal. A trissomia 21 pode ser diagnosticada por meio de análise direta dos cromossomos fetais por cariótipo ou *microrray* de DNA, obtidos a partir de amniocentese, amostragem das vilosidades coriônicas ou amostragem do sangue percutâneo umbilical. Use procedimentos operacionais padrão para decidir se aceita diagnósticos pré-natais sem confirmação pós-natal.

Pós-natal. Pode haver forte suspeita ou diagnóstico clínico de trissomia 21 no período pré-natal a partir do reconhecimento dos traços físicos típicos. O diagnóstico clínico deve ser confirmado por teste genético, geralmente cariótipo do sangue ou tecido do bebê.

Notas clínicas e epidemiológicas

As maiores malformações associadas com a síndrome de Down incluem, entre outros:

- CC (em aproximadamente 50%, sobretudo defeitos do coxim endocárdico).
- Atresia gastrointestinais (atresia duodenal ou esofágica).
- Anomalias vertebrais.

As crianças com síndrome de Down podem apresentar muitos outros problemas de saúde e desenvolvimento, como:

- Hipotireoidismo.
- Problemas de visão e audição, como catarata.
- Deficiência intelectual de vários graus.

Dicas clínicas adicionais:

- Para o diagnóstico, considere os traços físicos com maior valor discriminatório.
- O cariótipo é necessário para o aconselhamento e estimativa de risco de recorrência (risco em gravidez posterior).
- Busque anomalias congênicas associadas, particularmente certos subtipos de defeitos cardíacos, como o canal atrioventricular.

Dicas para um registro de alta qualidade*

Checklist

Descreva com detalhes:

- Sinais clínicos que possibilitam o diagnóstico.
- Caso esteja disponível o cariótipo, informe os resultados.
- Caso não esteja disponível o cariótipo, verifique os sinais clínicos em que se baseia o diagnóstico.
- Em todos os casos, informe:
 - » anomalias congênitas associadas.
 - » consultas de especialidade, incluindo de genética e cardiologia, e os resultados, caso aplicável.

Tire fotografias e inclua-as no prontuário: mostre claramente as visualizações lateral e frontal da face; pode ser fundamental para a revisão.

Descreva as avaliações utilizadas para encontrar ou excluir anomalias relacionadas e adicionais:

- Geral – hipotonia.
- Cabeça e pescoço – braquicefalia, fontanela anterior grande, pescoço curto, excesso de pele nugal, língua protuberante, palato estreito, ponte nasal achatada, fissuras palpebrais oblíquas, pregas epicânticas, nistagmo, manchas de Brushfield na íris, orelhas pequenas (menor que 3 cm), hélice sobreposta (orelha);
- Peito – ausência de início de seio;
- Extremidades – mãos amplas e curtas, clinodactilia do quinto dedo, prega de flexão única do quinto dedo, prega palmar única, intervalo largo entre o primeiro e o segundo dedos do pé.

Documente consultas de especialidade, como genéticas e cardiológicas.

Informe se achados de autópsia (patologia) estão disponíveis e, em caso positivo, informe os resultados.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

SÍNDROMES INFECCIOSAS CONGÊNITAS

Este guia rápido de referência apresenta condições infecciosas congênitas comuns durante a gravidez que contribuem para a carga de anomalias congênitas, natimortos e óbitos neonatais – a saber, síndrome da rubéola congênita (SRC), sífilis congênita, infecção por citomegalovírus congênito (CMVc) e Síndrome congênita associada à infecção pelo vírus Zika (SCZ). A vacinação, a detecção e o tratamento rápidos e outras estratégias de prevenção podem reduzir o número de resultados adversos na gravidez (anomalias congênitas, abortos espontâneos, natimortos e óbitos neonatais) advindos de infecções congênitas. A vigilância pode avaliar a carga nacional e internacional de infecções maternas e resultados infantis adversos, assim como formular estratégias para a redução da transmissão da mãe ao feto.

Para cada infecção congênita, apresentam-se informações sobre o contexto do agente infeccioso, manifestações clínicas da mãe e do bebê, fotografias, definição de caso, e a classificação internacional relevantes dos códigos da Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde, Décima Revisão (CID-10) que poderiam ser usadas para a vigilância. Como parte da documentação e descrição melhorada dessas condições, cada seção inclui também uma lista de verificação de itens que precisam ser feitos como parte da gestão do caso suspeito de uma síndrome infecciosa congênita.

Quando a infecção durante a gravidez apresenta suspeita clínica, testes laboratoriais para a detecção da infecção congênita podem incluir os do citomegalovírus (CMV), vírus da herpes simples, rubéola, vírus da imunodeficiência humana (HIV), toxoplasmose, sífilis e vírus Zika. A vigilância prospectiva relacionada à mãe e ao bebê combinada com a vigilância das anomalias congênitas pode fornecer uma visão mais completa dessas infecções e dos resultados associados a elas.

SÍNDROME DA RUBÉOLA CONGÊNITA (SRC)

Contexto

A SRC é a infecção de um feto com o vírus da rubéola após a infecção da mãe durante a gravidez, causando uma variedade de anomalias congênitas. O período mais crítico para se contrair a SRC é aproximadamente no momento da concepção e no início da gravidez (8-10 semanas), quando o risco da SRC é de até 90% ou podem mesmo levar a aborto ou natimorto. Em casos em que a infecção por rubéola ocorre após as 18 semanas de gestação, o feto é infectado, mas não desenvolve a SRC.

Principais manifestações clínicas da mãe

O período de incubação da infecção pelo vírus da rubéola é de 14 dias (indo de 12 a 23 dias). Os sintomas clínicos incluem mal-estar leve com febre baixa (menor que 39°C), dor de cabeça, conjuntivite e rinite. Um traço característico é a adenopatia (inchaço dos linfonodos) pós-auricular, occipital e posterior cervical, que precede uma erupção vermelha e maculopapular de 5-10 dias. A erupção ocorre em 50%-80% das pessoas infectadas com rubéola, começa na face e no pescoço e progride até as partes mais baixas do corpo, durando três dias. Em 70% das mulheres, ocorre ainda dor nas articulações (artralgia).

Principais manifestações clínicas da criança

Caso a infecção primária por rubéola ocorra durante a gravidez, o vírus pode infectar a placenta e o feto, causando uma variedade de anomalias específicas agrupadas na SRC. A tríade clássica de manifestações clínicas associadas com a SRC entre os neonatos sobreviventes inclui perda auditiva, defeitos cardíacos congênitos – em particular, estenose dos ramos da artéria pulmonar e ducto arterioso patente – e anomalias dos olhos, como catarata, retinopatia pigmentar (do tipo sal e pimenta), coriorretinite ou glaucoma congênito. Outros sinais clínicos incluem púrpura (lesões da pele que se assemelham a *muffins* de mirtilo), esplenomegalia (aumento do baço), microcefalia (circunferência pequena da cabeça), atraso no desenvolvimento, meningoencefalite, baixo peso ao nascimento, doença óssea radiolúcida e icterícia dentro de 24 horas após o nascimento (veja as Figuras a seguir). O período periconcepcional e o início da gravidez (8-10 semanas) são os momentos mais vulneráveis e apresentam alto risco de SRC, chegando a 90%. A SRC pode levar ao óbito fetal. Em bebês com SRC, a perda auditiva, sintomas nos olhos e atrasos no desenvolvimento podem ser detectados apenas posteriormente.

Caso a infecção por rubéola da mãe seja diagnosticada depois das 18 semanas de gestação, o feto pode ser infectado, mas geralmente não desenvolve sinais e sintomas de SRC. Os bebês com evidências laboratoriais de rubéola e sem quaisquer sinais ou sintomas de SRC são classificados como apenas portadores de infecção congênita por rubéola (ICR).

Figura 53 – Achados clínicos em crianças



Criança com turvação típica nos olhos, ou seja, **catarata**, no caso de SRC.



Glaucoma (e catarata) congênito em uma criança de sete meses de idade com SRC. O olho esquerdo mostra catarata congênita; o direito é normal. A criança foi operada com 3 dias para corrigir a catarata congênita.



Criança com rubéola congênita e **lesões da pele de aspecto pontilhado**. As lesões são locais de hematopoiese extramedular e podem estar associadas com diferentes infecções virais congênicas e doenças hematológicas.



Doença óssea radioluciente. Raio X dos membros inferiores de um recém-nascido com SRC. As extremidades dos ossos longos são irregulares e riscadas (como talos de salsão) – mudanças devidas à infecção por rubéola ativa.

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Códigos CID-10 relevantes

P35.0 – Síndrome da rubéola congênita (SRC)

Q02 – Microcefalia

Q12.0 – Catarata congênita

Q15.0 – Glaucoma congênito

Q25.0 – Ducto arterioso congênito

Q25.6 – Estenose da artéria pulmonar

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

- Verifique no neonato:
 - Olhos: glaucoma, catarata, coriorretinite ou retinopatia pigmentar (sal e pimenta) e a esclera em relação à icterícia.
 - Pele: icterícia com início nas 24 horas após o nascimento e púrpura.
 - Abdômen: esplenomegalia.
 - Cardíaco: murmúrio.
 - Sistema neurológico: atraso no desenvolvimento, meningoencefalite.
- Exames clínicos adicionais:
 - Radiografia esquelética: doença óssea radiolúcida.
 - Teste de triagem auditiva: perda de audição (a triagem auditiva negativa deve ser acompanhada de testagem diagnóstica para verificação de surdez).
 - Ecocardiografia: DCC.
- Investigue o histórico médico da mãe e sua gravidez para assegurar a infecção por rubéola e a situação vacinal. A ausência de histórico de infecção conhecida não deve excluir a suspeita de SRC.
- Colete amostras do neonato para teste laboratorial (imunoglobulina M [IgM] e G [IgG]).
- Determine se o caso é suspeito, confirmado clinicamente, confirmado por laboratório, IRC ou excluído.
- Tire fotografias de quaisquer malformações observadas.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

SÍFILIS CONGÊNITA

Contexto

A sífilis é causada pela bactéria *Treponema pallidum*. A infecção é mais comumente transmitida através do contato sexual (sexo vaginal, oral ou anal). As anomalias congênicas podem ocorrer em crianças nascidas de mãe infectada com sífilis antes ou durante a gravidez.

Principais manifestações clínicas da mãe

Na sífilis primária, uma ou mais feridas aparecem no local em que a bactéria entrou no corpo – tipicamente próximo aos genitais, o reto ou na cavidade oral. As feridas são geralmente firmes, redondas e indolores. Na sífilis secundária, pode haver febre, linfonodos inchados e erupções cutâneas, além de lesões genitais com aspecto de verruga (condiloma plano). Na etapa latente, não há sinais ou sintomas. Na sífilis terciária, muitos problemas médicos podem afetar o coração, o sistema neurológico e outros órgãos. Os portadores da infecção vão de uma etapa a outra na ausência de tratamento.

Principais manifestações clínicas da criança

Algumas crianças com sífilis congênita precoce são assintomáticas ao nascer. As manifestações clínicas da sífilis congênita precoce podem incluir rinite (“fungadas”), hepatoesplenomegalia, erupção cutânea com descamação, coriorretinite e coriorretinopatia pigmentar (do tipo sal e pimenta), glaucoma, catarata, ceratite intersticial, neurite óptica, periostite e desmineralização cortical das áreas da metáfise e da diáfise dos ossos longos, anemia e trombocitopenia. Alguns sinais clínicos consistentes com a sífilis congênita, como hidropsia e hepatoesplenomegalia, podem ser detectados por ultrassom durante a gravidez. As crianças que permanecem sem diagnóstico e tratamento podem avançar para a sífilis congênita tardia, levando a diversas manifestações clínicas adicionais, incluindo, sem limitações: nariz em sela devido à destruição da cartilagem, saliência frontal devido à periostite, engrossamento tibial (tíbia em sabre), inchaço das articulações (articulações de Clutton), perfuração do palato duro, desenvolvimento dental anormal (dentes de Hutchinson, molares de Mulberry), ceratite intersticial, surdez neurológica e atrofia óptica.

As crianças podem nascer sem sinais clínicos de sífilis e posteriormente desenvolver manifestações de etapa tardia de sífilis congênita não tratada, incluindo atraso no desenvolvimento, manifestações neurológicas e sinais físicos de sífilis congênita tardia.

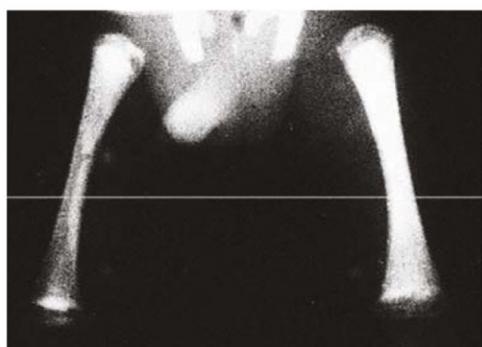
Figura 54 – Achados clínicos na criança



Descamação e lesões cutâneas maculopapulares típicas; lesões em alto relevo, pálidas e em forma de bolha principalmente nas orelhas e ponte nasal e descamação nos pés e palma da mão. Rinite com secreção nasal mucopurulenta.



Hepatoesplenomegalia e icterícia em uma criança com sífilis congênita. Marcações em preto em uma criança indicando as margens do fígado.



Raio X das anomalias ósseas, metafisite sífilítica em uma criança com densidade diminuída nas extremidades do corpo e destruição da extremidade proximal da tíbia (direita).

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Códigos CID-10 relevantes

A50.9 – Sífilis congênita, não especificada

A12.0 – Catarata congênita

A15.0 – Glaucoma congênito

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

- Verifique no neonato:
 - Face: rinite (fungadas) com secreção nasal mucopurulenta.
 - Pele: icterícia, erupções e descamação.
 - Abdômen: hepatoesplenomegalia (fígado e baço grandes).
 - Olhos: coriorretinite e coriorretinopatia pigmentar (tipo sal e pimenta), glaucoma, catarata, ceratite intersticial, neurite ótica.
- Exames clínicos adicionais:
 - Radiografias: osteocondrite, osteomielite diafísica, periostite.
 - Teste auditivo: perda de audição (a triagem auditiva negativa deve ser acompanhada de testagem diagnóstica para verificação de surdez).
- Obtenha o histórico médico da mãe e sua gravidez em relação ao diagnóstico de sífilis.
- Colete amostras de sangue da mãe e do neonato para teste em laboratório (teste rápido de sífilis [RPR] e venereal disease research laboratory [VDRL] da mãe, contagem sanguínea e trombocitopenia do neonato)
- Como indicado, teste o líquido cefalorraquidiano (LCR) para reatividade em teste VDRL ou contagem de células ou proteínas alta em LCR.
- Use microscopia de campo escuro ou detecção de anticorpos fluorescentes para detectar o *Treponema pallidum* em amostras relevantes de tecidos.
- Tire fotografias das anomalias congênicas observadas.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

CITOMEGALOVÍRUS CONGÊNITO (CMVc)

Contexto

O citomegalovírus (CMV) é um vírus da família *herpesviridae* muito comum. A maioria das pessoas será infectada em algum momento de suas vidas. O CMV é transmitido pelo contato próximo de pessoa a pessoa com secreções infectadas, incluindo urina, saliva, transfusões de sangue, sêmen, fluido cervical e leite materno. A infecção congênita por citomegalovírus (CMVc) ocorre quando o CMV cruza a placenta durante a gravidez e infecta o feto. O risco mais alto de infecção fetal é entre as mães que apresentam uma infecção primária durante o primeiro ou segundo trimestres de gravidez. Mulheres imunodeprimidas – por exemplo, portadoras da infecção por HIV – têm taxas mais altas de transmissão fetal.

Principais manifestações clínicas da mãe

A infecção por CMV é muito comum e a maioria das pessoas saudáveis apresenta sintomas leves parecidos com os da gripe ou é assintomática (infecção subclínica).

Principais manifestações clínicas da criança

A maioria das crianças com CMVc não terá sinais ou sintomas de doença por CMVc no nascimento e permanecerá bem. As crianças que nascem com sintomas – que podem incluir restrição de crescimento, ascite/hidropisia, hepatoesplenomegalia, icterícia, petéquias, hepatite (transaminases ou bilirrubina altas), trombocitopenia, anemia, microcefalia, convulsões, coriorretinite e perda de audição sensorial – têm mais risco de um resultado com neurodesenvolvimento comprometido. É raro que crianças com CMVc tenham microcefalia grave, caracterizada por uma redução marcada da calota craniana com suturas sobrepostas e escalpo redundante com rugas ou dobras. Esta apresentação é indistinguível de SCZ por simples exame físico.

Sequelas de longo prazo: Enquanto a maioria das crianças nascidas com CMVc não terá sequelas de longo prazo, 10%-20% delas apresentarão deficiências neurodesenvolvimentais, incluindo perda de audição sensorial, epilepsia, paralisia cerebral, problemas de visão e dificuldades de aprendizagem. O CMV é a causa infecciosa mais comum de perda de audição sensorial e anomalias neurodesenvolvimentais em contextos de renda alta, sendo também provavelmente mais comum, ainda que pouco identificado, em contexto de renda baixa. A CMVc é uma causa conhecida de natimortos e óbitos neonatais.

Códigos CID-10 relevantes

P35.1 – Infecção congênita por citomegalovírus (CMV)

Figura 55 – Achados clínicos na criança



Erupção de petéquiias e icterícia em criança com CMVc.



Criança nascida com CMVc. Observe a microcefalia grave e a espasticidade no membro inferior similar às características da infecção congênita grave pelo Zika.



Microcefalia em uma criança com CMVc.

Fonte: adaptado de WHO, 2020.

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

- Verifique no neonato:
 - Olho: glaucoma, catarata, retinopatia pigmentar, coriorretinite, cicatrizes coriorretinianas, atrofia do nervo ótico (e esclera em relação à icterícia). Nistagmo tardio, estrabismo e danos corticais visuais.
 - Pele: icterícia com início 24 horas após o nascimento e púrpura.
 - Abdômen: hepatoesplenomegalia.
 - Sistema neurológico: microcefalia, convulsões, hiper/hipotonia, sucção comprometida.
- Exames clínicos adicionais:
 - Exames de sangue: contagem sanguínea completa, enzimas do fígado, bilirrubina.
 - Exames de imagem: ultrassom craniano, seguido de imagem por ressonância magnética (IRM) e tomografia computadorizada (TC) (que pode mostrar calcificações ventriculares).
 - Teste de triagem auditiva: perda de audição (a triagem auditiva negativa deve ser acompanhada de testagem diagnóstica para verificação de surdez).
- Obtenha o histórico médico da mãe e sua gravidez para se certificar da exposição ao CMV e a situação em relação ao HIV (ou outras condições de imunodepressão).
- Colete amostras do neonato (urina, sangue e/ou saliva) para teste em laboratório dentro de três semanas de vida.
- Tire fotografias das malformações observadas.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênitas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênitas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

SÍNDROME CONGÊNITA ASSOCIADA À INFECÇÃO PELO VÍRUS ZIKA (SCZ)

Contexto

O vírus Zika (ZIKV) é um flavivírus (da família *Flaviviridae*) de RNA transmitido principalmente pelos mosquitos *Aedes*. Esses mosquitos geralmente picam durante o dia, com horários de pico de manhã e no começo da noite. Eles também transmitem os vírus da dengue, chikungunya e febre amarela. Há relatos de transmissão transplacentária (vertical) e sexual do vírus, bem como transmissão por transfusão de sangue. Embora haja relatos também do ZIKV no leite materno, a transmissão por amamentação não foi comprovada de forma definitiva.

Principais manifestações clínicas da mãe

O risco de uma gestante contrair uma infecção primária é a mesma de qualquer outro adulto. Os sintomas da infecção por ZIKV são geralmente leves, não específicos e autolimitados, durante dois a sete dias. Os sintomas variam e podem incluir erupção maculopapular, febre leve, conjuntivite, dor nos músculos e articulações, mal-estar e dor de cabeça. Contudo, uma grande porcentagem de infecções é assintomática.

A característica mais preocupante da infecção por ZIKV é a infecção materna durante a gravidez, que apresenta um risco de ZIKV congênito e anomalias congênicas no feto. Deve haver suspeita de infecção por ZIKV com base nos sintomas e na exposição (residência ou viagem a uma área com transmissão ativa de ZIKV) ou contato sexual com uma pessoa que tenha sido exposta, com teste laboratorial para confirmação assim que possível.

Principais manifestações clínicas da criança

A infecção congênita por ZIKV pode levar a um espectro de anomalias congênicas. Manifestações graves podem levar a um padrão reconhecido de defeitos do nascimento conhecido como Síndrome Congênita Associada à Infecção pelo Vírus Zika (SCZ). Embora muitos dos componentes da síndrome – como deficiências cognitivas, sensoriais e motoras – sejam compartilhadas por outras infecções congênicas, há cinco características raramente vistas em outras síndromes congênicas ou singulares em relação à infecção congênita por ZIKV:

1. microcefalia grave com colapso parcial do crânio e escalpo redundante com rugas (dobras de pele extra);
2. córtex cerebral fino com calcificações subcorticais;
3. cicatrizes maculares e mancha focal pigmentar da retina;
4. contraturas congênicas das articulações maiores (artrogripose)*; e
5. hipertonia ou espasticidade marcadas precoces e sintomas de envolvimento extrapiramidal*.

*Observada apenas em crianças com anomalias cerebrais estruturais.

A partir das descrições clínicas iniciais, três características adicionais que parecem ser singulares à infecção congênita com ZIKV em comparação com outras infecções TORCH estabelecidas incluem paralisia do diafragma, bexiga neurogênica e hidrocefalia hipertensiva após microcefalia grave.

Outras anomalias comumente notificadas com a infecção congênita por ZIKV podem ser vistas no CMV congênito e menos em outras infecções congênicas, incluindo atrofia cortical, agenesia/hipoplasia do corpo caloso, hipoplasia cerebelar (ou verme cerebelar), defeitos de migração neuronal, como anomalias do giro cerebral ou heterotopia, calcificações periventriculares, hidrocefalia ex-vacuo, glaucoma e microcefalia pós-natal. Anomalias adicionais comuns a várias infecções congênicas (incluindo a SCZ) são microcefalia, hidrocefalia/ventriculomegalia/colpocefalia, calcificações dos gânglios da base ou regiões não especificadas, perda de audição, porencefalia, hidranencefalia, microftalmia/anoftalmia, hipoplasia do nervo óptico, coloboma e catarata – essas anomalias não podem ser usadas de forma segura para diferenciar as infecções congênicas.

A infecção primária por ZIKV durante o primeiro e o início do segundo trimestres de gravidez é mais comumente notificada em crianças com resultados mais adversos. A infecção no terceiro trimestre está associada com anomalias menos graves do cérebro e dos olhos. Efeitos cognitivos mais leves, como deficiências da aprendizagem, também foram relatados, mas ainda não foram relacionados a um trimestre específico de exposição. A infecção congênita por ZIKV foi associada com outros resultados adversos do nascimento, como aborto espontâneo, natimortos e óbito fetal.

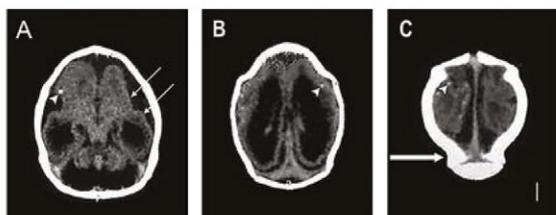
Figura 56 – Achados clínicos na criança



Visões laterais mostrando o colapso do crânio e a redução extrema da altura da calota craniana.



Visão do escalpo posterior mostrando o escalpo redundante com dobras (rugas).



Tomografia computadorizada (TC) em uma criança com exposição pré-natal ao ZIKV mostrando calcificações pontuais espalhadas (A, B e C, pontas de seta brancas), perda de volume significativa mostrada por espaço extra-axial aumentado e ventriculomegalia (A, B e C), desenvolvimento do giro cerebral pequeno com sulcos em pequeno número e baixa profundidade (A; setas brancas longas). O “corpo” occipital causado pelo colapso do crânio (C; seta branca).

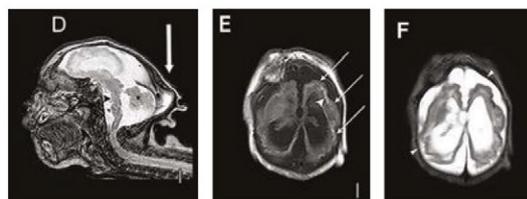
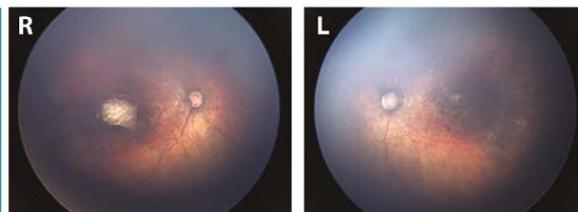


Imagem por ressonância magnética (IRM) em criança com exposição pré-natal ao Zika mostrando calcificações pontuais espalhadas (E; pontas de seta brancas), testa muito baixa e calota craniana pequena (D), perda de volume significativa mostrada por espaço extra-axial aumentado e ventriculomegalia (D, E e F), desenvolvimento do giro cerebral pequeno com sulcos em pequeno número e baixa profundidade (E; setas brancas longas), desenvolvimento do giro cerebral pequeno com córtex irregular e “em partes” mais consistente com polimicrogiria (F; pontas de seta brancas), pontes achatadas e cerebelo pequeno (D; pontas de seta pretas e asterisco). O “corpo” occipital causado pelo colapso do crânio é verificado nas duas crianças (D; ponta de seta branca).



Esquerda: recém-nascido com contraturas bilaterais do quadril e joelhos, pé calcaneovalgo e deslocamento anterior dos joelhos. Direita: recém-nascido com contraturas bilaterais dos cotovelos, ombros, cotovelos, pulsos, quadril, joelhos e pé direito equinovaro. O quadril está deslocado bilateralmente em ambos os bebês.



Imagens de fundo dos olhos direito e esquerdo: hipoplasia do nervo ótico com sinal de anel duplo, mancha pigmentar grossa e cicatriz coriorretinal na região macular.

Códigos CID-10 relevantes

P35.4 – Síndrome Congênita associada à infecção pelo vírus Zika

Q02 – Microcefalia

Dicas para um relatório de alta qualidade*

Checklist

- Verifique no neonato:
 - Microcefalia grave com colapso do crânio e escalpo redundante.
 - Contraturas congênicas das articulações maiores (artogripose).
- Hipertonia e espasticidade.
- Cicatriz macular e mancha focal pigmentar da retina (pediatra ou oftalmologista).
- Exames clínicos adicionais:
 - Radiografias: córtex cerebral fino com calcificações subcorticais.
 - Avaliação da audição: triagem por metodologia de Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico com teste diagnóstico para verificação a perda de audição.
- Obtenha o histórico médico da mãe e sua gravidez para se certificar da infecção por ZIKV.
- Colete amostras da mãe e do neonato para teste diagnóstico.
- Determine se o caso é suspeito, provável ou confirmado.
- Tire fotografias das malformações observadas.

***Notas da versão traduzida:** essas são recomendações da OMS/CDC como foco em programas de vigilância de anomalias congênicas. Fotografias somente devem ser feitas com consentimento expresso e por escrito do responsável pela criança. A realização de autópsia não é rotina nos serviços de vigilância do Brasil. Portanto, devem ser feitas apenas em contextos específicos e, caso se trate de um projeto de pesquisa, esse deve ser aprovado em comitê de ética. No Brasil, a Secretaria de Vigilância em Saúde, do Ministério da Saúde, promove a vigilância das anomalias congênicas em nascidos vivos com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) em âmbito federal. Para mais informações, acesse: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/>.

REFERÊNCIAS

BOTTO, L. D. *et al.* Neural tube defects. **The New England Journal of Medicine**, v. 341, n. 20, p. 1509-1519, 1999.

CARDOSO-DOS-SANTOS, A. C. *et al.* Lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância no âmbito do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos do Brasil. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 30, n. 1, p. e2020835, 2021.

GOLD, N. B.; WESTGATE, M. N.; HOLMES, L. B. Anatomic and etiological classification of congenital limb deficiencies. **American Journal of Medical Genetics. Part A**, v. 155A, n. 6, p. 1225-1235, 2011.

IŞIKAY, S.; YILMAZ, K. Congenital cytomegalovirus infection and finger anomaly. **BMJ Case Reports**, v. 2013, p. bcr2013009486, 2013.

MOORE, C. A. *et al.* Characterizing the pattern of anomalies in congenital Zika syndrome for pediatric clinicians. **JAMA Pediatrics**, v. 171, n. 3, p. 288-295, 2017.

RITTER, J. M.; MARTINES, R. B.; ZAKI, S. R. Zika virus: pathology from the pandemic. **Archives of Pathology & Laboratory Medicine**, v. 141, n. 1, p. 49-59, 2017.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Birth defects surveillance**: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections. Geneva: WHO, 2020. Licence: CC BY-NC-SA 3.0 IGO.

Conte-nos o que pensa sobre esta publicação.
Clique aqui e responda a pesquisa.



Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde
bvms.gov.br/bvs

DISQUE SAÚDE **136**



MINISTÉRIO DA
SAÚDE

