

A large, stylized silhouette of a pregnant woman is positioned on the left side of the cover. The silhouette is dark blue, and the woman is shown in profile, facing right. Her hands are resting on her belly. The background of the entire cover is a solid light blue color.

Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos - SINASC

**DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO:
CAMPO 34**

MANUAL DE ANOMALIAS CONGÊNITAS

© 2008, Prefeitura do Município de São Paulo
É permitida a reprodução total ou parcial desta obra desde que citada a fonte.

PREFEITO DO MUNICÍPIO DE SÃO PAULO
Gilberto Kassab

SECRETÁRIO MUNICIPAL DA SAÚDE
Januario Montone

COORDENAÇÃO DE EPIDEMIOLOGIA E INFORMAÇÃO - CEInfo
Margarida M T de Azevedo Lira

Elaboração:

GERÊNCIA DE INFORMAÇÕES EPIDEMIOLÓGICAS - GIEP
Equipe do SINASC

Eliana de Aquino Bonilha
Eneida Sanches Ramos Vico
Maria Lúcia Polverari
Marina de Freitas

CENTRO DE GENÉTICA MÉDICA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP
Decio Brunoni
Fernando Romariz Ferreira
Pablo Domingos Rodrigues De Nicola

COORDENAÇÃO DE EPIDEMIOLOGIA E INFORMAÇÃO - CEInfo
Rua General Jardim, 36 - 5º andar- Vila Buarque
CEP: 01223-906 - São Paulo- SP

E-mail: sinasc@prefeitura.sp.gov.br -
Fones: (11) 3397-2242 / 2253 / 2254 / 2255

Home Page:
http://portal.prefeitura.sp.gov.br/secretarias/saude/nascidos_vivos/0007

Ficha Catalográfica

São Paulo (cidade). Secretaria Municipal da Saúde. Coordenação de Epidemiologia e Informação – CEInfo. Declaração de Nascido Vivo: Campo 34 - Manual de Anomalias Congênitas. São Paulo: Secretaria Municipal da Saúde, 2008. 50p.

1. Anomalias congênitas 2. Nascido Vivo 3. SINASC 4. Defeitos congênitos

SUMÁRIO

Apresentação

1 - A Declaração de Nascido Vivo

O registro das malformações congênitas ou anomalias cromossômicas no campo 34 da DN

2 - Anomalias Congênitas: Aspectos Clínicos e Epidemiológicos

Diagnóstico das anomalias congênitas

Estudos epidemiológicos em anomalias congênitas

3 - Anomalias Congênitas: Capítulo XVII da Classificação Internacional de Doenças (CID10)

Q00-Q07 Malformações congênitas do sistema nervoso

Q10-Q18 Malformações congênitas do olho, do ouvido, da face e do pescoço

Q20-Q28 Malformações congênitas do aparelho circulatório

Q30-Q34 Malformações congênitas do aparelho respiratório

Q35-Q37 Fenda labial e fenda palatina

Q38-Q45 Outras malformações congênitas do aparelho digestivo

Q50-Q56 Malformações congênitas dos órgãos genitais

Q60-Q64 Malformações congênitas do aparelho urinário

Q65-Q79 Malformações e deformidades congênitas do sistema osteomuscular

Q80-Q89 Outras malformações congênitas

Q90-Q99 Anomalias cromossômicas não classificadas em outra parte

4 – Anexos

Anexo I - Formulário da Declaração de Nascido Vivo

Anexo II - Fluxo do SINASC para os nascimentos hospitalares.

5 - Referências bibliográficas

APRESENTAÇÃO

O SINASC é o Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos que tem por finalidade coletar, produzir, analisar e divulgar dados sobre os nascidos vivos em território nacional.

O documento padrão do SINASC é a Declaração de Nascido Vivo – DN. Instituída pelo Ministério da Saúde em 1990, deve ser obrigatoriamente emitida para os nascidos vivos, quaisquer que sejam as circunstâncias de ocorrência do parto: hospitais, maternidades, serviços de urgência/ emergência, domicílio, vias públicas, veículos de transporte etc.

Distribuídos em blocos de variáveis, os campos da DN estão organizados de forma a permitir traçar o perfil epidemiológico das gestantes e dos recém nascidos, subsidiando a tomada de decisões que levem em conta aspectos demográficos, socioeconômicos e de riscos à saúde.

A idéia de elaborar este manual, voltado especificamente para o campo 34 da DN, que trata das malformações e/ou anomalias congênicas, partiu da análise desses dados que, no município de São Paulo, apresenta sub-registro elevado, comprometendo a qualidade das estatísticas. A dificuldade do diagnóstico precoce e a omissão da informação na DN, decorrente do desconhecimento dos profissionais envolvidos sobre a necessidade de registrá-la, justificam, em parte, a sub-notificação.

Tal situação gerou uma parceria com o Centro de Genética Médica da Universidade Federal de São Paulo - UNIFESP, igualmente interessado na produção de informações dessa natureza e em estimular o diagnóstico precoce dos defeitos congênitos na rede assistencial brasileira. Este interesse tem sido despertado nos Congressos Anuais da Sociedade Brasileira de Genética Médica que sistematicamente tem se pronunciado sobre a importância deste tema.

Assim, desde 2005, a Coordenação de Epidemiologia e Informação - CEInfo da Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo e o Centro de Genética Médica da UNIFESP desenvolvem trabalho conjunto, visando a melhoria do diagnóstico das anomalias congênicas e o devido preenchimento na Declaração de Nascido Vivo. Cursos e oficinas de atualização para neonatologistas da cidade, para profissionais que informam o SINASC e para profissionais que preenchem a DN, têm sido algumas das estratégias adotadas.

Avanços já são observados, frutos desse trabalho, tais como a diminuição de dados ignorados ou em branco e o aumento de notificações.

Este manual retrata o formato dos cursos que são oferecidos, nos quais faz-se uma revisão conceitual clínica e epidemiológica das anomalias congênicas e apresenta-se o capítulo XVII da CID-10, no qual estão listados os códigos das anomalias congênicas.

Espera-se que, com a colaboração de todos os profissionais envolvidos tanto no diagnóstico dos defeitos congênitos como na produção das informações relacionadas ao SINASC, a cidade de São Paulo construa sua própria referência clínica e epidemiológica nessa área e alcance padrão de excelência.

**Coordenação de Epidemiologia e Informação – CEInfo – Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo
Centro de Genética Médica - Universidade Federal de São Paulo - UNIFESP**

1 - A DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO

O Ministério da Saúde, em 1990, instituiu o Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos – SINASC, cujo documento padrão é a Declaração de Nascido Vivo – DN.

A DN é composta por 41 campos, distribuídos em sete (VII) blocos de variáveis: cartório (I), local da ocorrência (II), mãe (III), gestação e parto (IV), recém-nascido (V), identificação (VI) e preenchimento (VII).

O formulário da DN é numerado, confeccionado em três vias de cores diferentes e deve ser obrigatoriamente emitido para os nascidos vivos, quaisquer que sejam as circunstâncias de ocorrência do parto: hospitais, maternidades, serviços de urgência/ emergência, domicílio, vias públicas, veículos de transporte etc.

No município de São Paulo as vias da DN têm o seguinte fluxo, para casos de partos hospitalares e domiciliares com assistência médica:

- 1ª via (branca): Supervisão Técnica de Saúde de ocorrência do nascimento - Secretaria Municipal da Saúde;
- 2ª via (amarela): pai ou responsável legal, para obtenção da Certidão de Nascimento junto ao Cartório de Registro Civil ou representante do cartório na maternidade, o qual reterá a via amarela;
- 3ª via (rosa): arquivo da unidade de saúde junto a outros registros hospitalares da puérpera ou do recém-nascido.

Obs: No caso de parto domiciliar, sem assistência médica, a DN deverá ser preenchida pelo Cartório de Registro Civil.

Nota: este fluxo está representado no Anexo II.

- *Considera-se **nascimento vivo** “a expulsão ou extração completa, do corpo da mãe, independentemente da duração da gestação, de um produto de concepção, o qual, depois da separação, respire ou dê qualquer outro sinal de vida, tal como batimentos do coração, pulsações do cordão umbilical estando ou não desprendida a placenta. Cada produto de um nascimento que reúna essas condições se considera como uma criança viva”.*
- *Para os **nascidos mortos (natimorto)**, em qualquer tipo de gestação, deverá ser preenchida apenas a Declaração de Óbito (DO), com a anotação de que se trata de um óbito fetal.*
- *“O óbito fetal, morte fetal ou perda fetal é a morte de um produto de concepção antes da expulsão do corpo da mãe independentemente da duração da gravidez. É caracterizada pela inexistência, depois da separação, de qualquer sinal descrito para o nascido vivo”.*

O REGISTRO DAS ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS NO CAMPO 34 DA DN

O campo 34, relativo às anomalias congênicas, passíveis de detecção no momento do nascimento, foi incluído na DN em 1999 e compõe o bloco V – recém-nascido. Quando devidamente preenchido, permite-nos conhecer e medir a frequência e a natureza desses eventos; elaborar indicadores demográficos e de saúde; desenvolver sistemas municipais de vigilância etc.

O Campo 34 deve ser preenchido, conforme o caso, em três etapas:

- O caput traz a seguinte pergunta: “Detectada alguma malformação congênita e/ou anomalia cromossômica?”. Apresenta, ainda, quadriculas para resposta: *sim, não e ignorado*.
- Se identificado defeito congênito, preencher “sim”.
- O item seguinte, “Qual?”, é questão aberta para descrição do problema diagnosticado e permite o registro de um ou mais tipos de defeitos.
- Por último, há caselas para anotação do código correspondente à descrição, de acordo com a Classificação Internacional de Doenças – CID -10. Também aqui é possível a inclusão de mais de um código.

- Esse campo permite o registro de uma ou mais anomalia congênita. Cada diagnóstico deve ser informado tanto no formulário da DN como no sistema SINASC.
- Compete ao médico diagnosticar os defeitos e/ou anomalias, bem como informar a quem preenche e/ou digita a DN os códigos correspondentes, de acordo com a CID-10.
- O registro das informações no hospital pode ser dificultado pelo fluxo inadequado, em especial, quando diferentes pessoas coletam e preenchem os dados da DN. Por isso, recomenda-se que o preenchimento da DN seja feito próximo à alta da mãe e por uma única pessoa. É imprescindível haver comunicação entre os setores responsáveis a fim de evitar distorções ou o não preenchimento de algum campo.
- No caso de defeitos congênitos diagnosticados após a emissão da DN, ou haver confirmação diagnóstica laboratorial, tardiamente, é possível:
 - registrar o dado, como ressalva do campo 34, na via rosa que fica no prontuário hospitalar e/ou, na via branca, caso esta ainda esteja no hospital.
 - acrescentar a informação no banco de dados do SINASC.
- A DN pode ser preenchida por médico, membro da equipe de enfermagem ou outra pessoa previamente treinada para tal fim. Não é obrigatória a assinatura, na DN, do médico responsável pelo recém-nascido.

A INFORMAÇÃO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NO SINASC

Antes de digitar a DN, é possível consultar no SINASC a tabela de anomalias (código da CID e/ou descrição da anomalia). Esse procedimento pode facilitar a digitação do campo 34.

Ao entrar no SINASC aparecerá a seguinte tela:



Clicar em **Tabelas** e a aparecerá a tela:

Ministério da Saúde
SVS Secretaria de Vigilância em Saúde

SINASC - MUNICIPAL

SINASC Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos

VERSÃO: 1.9
Atualização: 1.9.00

Usuário: giepmarina Micro: 0020 Nível: Municipal Perfil: Gerente

Bairro
Distrito
Logradouro
Ocupação
Estabelecimento de Saúde
Cartório
País
Estado
Município
Anomalias Congênicas

Clicar em **Anomalias Congênicas** e surgirá outra tela

Ministério da Saúde
SVS Secretaria de Vigilância em Saúde

SINASC - MUNICIPAL

SINASC Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos

VERSÃO: 1.9
Atualização: 1.9.00

Usuário: giepmarina Micro: 0020 Nível: Municipal Perfil: Gerente

Cid (campo não obrigatório) Anomalia Congênita: (campo não obrigatório)

Pesquisar

Digitar o código da CID com 3 ou 4 caracteres **OU** digitar o nome da anomalia. Clicar em **“Pesquisar”**.

No exemplo a seguir foi digitado Q00 e no quadro apareceram os códigos que estão na tabela do sistema com esses caracteres:

Ministério da Saúde
SVS Secretaria de Vigilância em Saúde

SINASC - MUNICIPAL

SINASC Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos

VERSÃO: 1.9
Atualização: 1.9.00

Usuário: giepmarina Micro: 0020 Nível: Municipal Perfil: Gerente

Cid (campo não obrigatório) Anomalia Congênita: (campo não obrigatório)

Q00 **Pesquisar**

Anomalias(s) Congênita(s) Pesquisada(s): 4

CID	Anomalia Congênita
Q000	Anencefalia
Q001	Craniorraquisquisse
Q002	Iniiencefalia

Para incluir a informação no SINASC:

No campo 34, selecionar “**sim**”.

34-Detectada Alguma Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica:

1-Sim

[Quais?](#)

Em seguida, clicar sobre a pergunta “**Quais?**” que surge abaixo do campo 34.

Outra janela se abre para inclusão da(s) anomalia(s).

Pesquisa CID - Malformação/Anomalia - Windows Internet Explorer

http://www.sinasc.saude.prefeitura.sp.gov.br/pesquisa_cid.asp?co_cid=Q909,

Código: Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica:

CONFIRMA

Malformação/Anomalia

excluir

Ok

Para visualizar todas as Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica digite (*) e clique no (TAB) para que possa ver todas.

É possível informar por 2 maneiras:

1 – A partir do código da CID, com os 4 caracteres. Exceto no caso de microcefalia – Q02.

2 – Pelo nome ou parte dele.

A tabela de anomalias no SINASC contém apenas uma descrição para cada categoria e sub-categoria. Exemplo: Espinha Bífida - Q05, termos correlatos como mielocèle, meningomielocèle, raquisquise e outros que não constam na tabela.

Pesquisa CID - Malformação/Anomalia - Windows Internet Explorer

http://www.sinasc.saude.prefeitura.sp.gov.br/pesquisa_cid.asp?co_cid=

Código: Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica:

Q059 Espinha bifida nao especificada CONFIRMA

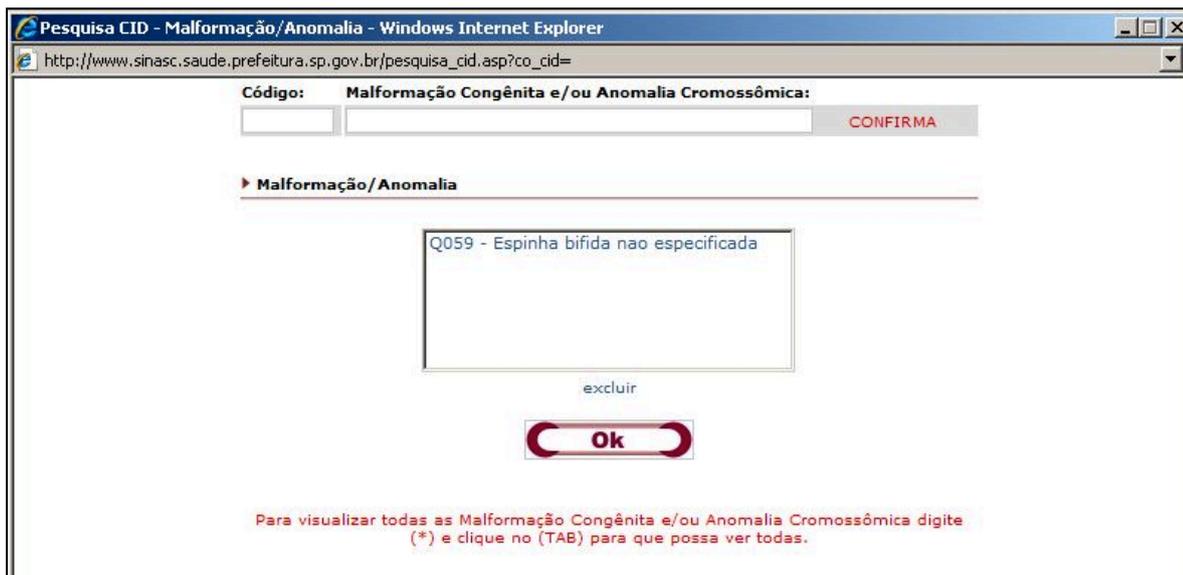
Malformação/Anomalia

excluir

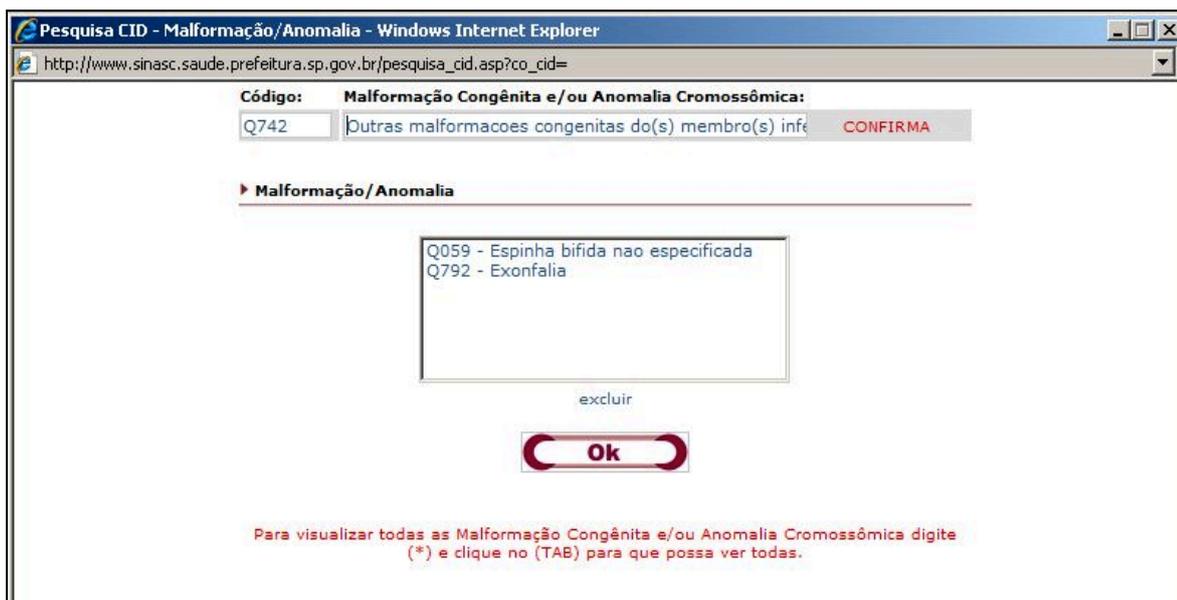
Ok

Para visualizar todas as Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica digite (*) e clique no (TAB) para que possa ver todas.

Clicar em “**Confirma**”. O código e a descrição da anomalia aparecerão em quadro próprio.

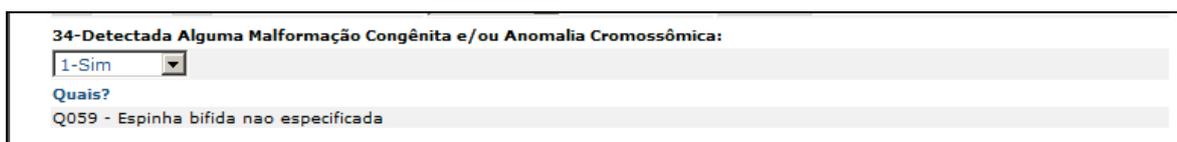


Obs: No caso de haver mais de um diagnóstico, repetir o procedimento para cada um que será informado.



Para finalizar a tarefa **Clicar OK**. O sistema salvará a informação, fechará a janela ativa e, retornará à tela da DN.

No campo 34, ficarão visíveis os diagnósticos informados (vide exemplo abaixo).



2 - ANOMALIAS CONGÊNICAS: ASPECTOS CLÍNICOS E EPIDEMIOLÓGICOS

Introdução

Anomalias congênicas (AC) ou defeitos congênicos são alterações morfológicas e/ou funcionais detectáveis ao nascer. As alterações morfológicas ou anatômicas exibem extraordinária manifestação clínica desde dismorfias leves altamente prevalentes na população até complexos defeitos de órgãos ou segmentos corporais extremamente raros. Estes defeitos podem apresentar-se isolados ou associados, compondo síndromes de causas genéticas e/ou ambientais. Nesta revisão nos interessa focar as anomalias congênicas anatômicas, genericamente chamadas de malformações congênicas, as quais devem ser reconhecidas ao nascimento e devidamente registradas na Declaração de Nascido Vivo (DNV), em local apropriado, ao qual chamamos campo 34, pois sob este número aparece na DNV. Neste tópico abordaremos os aspectos de: estudos clínicos das AC, conceito, classificação e condutas, etiologia, epidemiologia e os registros de AC.

Classificação e Nomenclatura das Anomalias Congênicas

A classificação e nomenclatura das AC possuem grande variação. Utilizamos a derivada de um grupo de especialistas que a criou, motivado em “produzir uma nomenclatura flexível, prática e científica e que pudesse ser incorporada aos catálogos CID da OMS”. Os principais termos definidos foram:

- **Malformação** - Defeito morfológico de um órgão, parte de um órgão ou região maior do corpo resultante de um processo de desenvolvimento intrinsecamente anormal. Intrínseco significa anormalidade primordial (“anlage defect” = *vitia primae formationis*).
- **Disrupção** (neologismo; em inglês: disruption) ou *ruptura* - É um defeito morfológico de um órgão, parte de um órgão, ou uma região maior do corpo resultante do desarranjo de um processo de desenvolvimento originalmente normal ou de uma interferência sobre ele.
- **Deformidade** (latim: *deformitate*) - Forma ou posição anormal de uma parte do corpo causada por forças mecânicas.
- **Displasia** (grego: *plasis*) - Anormalidade da organização das células ao formarem tecidos e seus resultados morfológicos. Em outras palavras uma displasia é o processo (e conseqüência) da disistogênese.

Os defeitos assinalados podem ocorrer de forma **isolada** (presença de um defeito) ou **associada** (dois ou mais defeitos). O segundo caso leva à procura de um mecanismo etiopatogênico único. Os fatores etiológicos serão posteriormente considerados.

A principal categoria de defeitos é as malformações. Estas alterações morfológicas podem ser freqüentes na população geral e não acarretar maiores problemas aos portadores. São as chamadas **malformações congênicas menores** e, muitas delas, são, na verdade, variantes normais do fenótipo. Mais adiante, são apresentados os principais exemplos de anomalias congênicas menores. Estas anomalias menores podem servir como pistas diagnósticas para malformações graves ou mesmo síndromes malformativas. De fato, é reconhecido que 90% dos recém-nascidos com 3 ou mais anomalias menores, apresentam uma anomalia maior; que as anomalias menores ocorrem em alta freqüência nas síndromes malformativas e que 43% dos pacientes com deficiência mental idiopática apresentam 3 ou mais malformações das quais 80% são anomalias menores.

As **malformações congênicas maiores** são as que trazem conseqüência médica ou cosmética ao portador, exigem tratamento cirúrgico/ortopédico e/ou deixam seqüelas funcionais importantes.

Freqüentemente exibem alta morbimortalidade e algumas são letais. Cerca de 2% dos recém-nascidos vivos apresentam este tipo de defeito sendo que 1% tem malformações múltiplas. Entre os malformados múltiplos ocorrem inúmeras **síndromes malformativas** e, como tal, apresentam-se praticamente todas as cromossomopatias e parte significativa das mutações gênicas, ou seja, das enfermidades genéticas puras.

Os defeitos congênicos são, quase sempre, defeitos de campo.

Um **campo morfogênético, ou de desenvolvimento**, é uma região ou parte do embrião que responde como uma unidade coordenada e resulta em estruturas anatômicas complexas ou múltiplas. Quando associadas e patogenicamente relacionadas temos:

- **Defeito de campo politópico** (“polytopic field defect”) - Defeitos associados, derivados da alteração de um único campo de desenvolvimento.
- **Seqüência** (“sequence”) - Um padrão de defeitos associados, derivados de uma única malformação (disrupção, deformidade ou displasia).
- **Síndrome** (grego *sin*: junto com; *dramein*: correr) - É um padrão de defeitos associados que se admite ser patogenicamente relacionado, sem representar uma seqüência ou defeito de campo politópico. O termo doença é frequentemente utilizado quando predomina a consideração causal.
- **Associação** (“association”) - É a ocorrência não casual de dois ou mais defeitos em dois ou mais indivíduos em que se descartou um defeito de campo politópico, seqüência ou síndrome. Associação é sinônimo de sintopia e refere-se exclusivamente a defeitos que têm relação estatística.

Na Tabela 1 podemos notar que, entre os diagnósticos mais freqüentes, encontramos diversos exemplos de malformações menores e maiores.

Tabela 1. Diagnósticos de anomalias congênicas mais freqüentes observadas em Nascidos Vivos. Estudo realizado no Hospital dos Servidores Públicos do Estado de São Paulo com 39 295 recém-nascidos examinados.

Diagnóstico	Nº Casos	Casos por 1000
RN com anomalias associadas	421	10,70
Fosseta pré-auricular	300	7,63
Mama extranumerária	235	5,98
Nevos pigmentados	222	5,65
Ortolani positivo	214	5,44
Apêndice pré-auricular	141	3,59
Hemangiomas	121	3,08
Polidactilia	96	2,44
Artéria umbilical única	89	2,26
Pé torto (diversas formas)	88	2,24
Síndrome de Down	77	1,96
Hipospádias (diversos graus)	66	1,68
Lábio leporino com palato fendido	25	0,63
Anencefalia/espinha bífida/encefalocele	22	0,55
Sindactilia	13	0,33
Microcefalia	10	0,25
Atresia do esôfago	6	0,15
Atresia intestinal	6	0,15
Hidrocefalia	6	0,15
Onfalocele	3	0,08

Entre as malformações menores estão as fossetas, os apêndices pré-auriculares, as polidactilias do tipo de apêndices digitiformes, as hipospádias de 1^o grau ou balânicas e, ainda, as mamas extranumerárias e os nevos pigmentados.

Apesar da inocuidade destas malformações, há casos em que a malformação menor constitui a única pista de um distúrbio severo. Tal é o caso das fossetas pré-auriculares quando associadas à surdez neurossensorial.

As malformações maiores, como lábio leporino com ou sem palato fendido, hipospádias proximais, pé torto, sindactilias e microtias, requerem medidas terapêuticas, quase sempre cirúrgicas, e às vezes demandam

investigação rigorosa, como é o caso das hipospádias proximais que devem ser encaradas como problemas de intersexo.

A luxação congênita do quadril refere-se, na verdade, na imensa maioria dos casos, à pré-luxação diagnosticada pela manobra de Ortolani. Trata-se de um diagnóstico com ampla variação de frequência assinalada na literatura.

As malformações isoladas apresentam, em geral, prognóstico familiar favorável. O risco de recorrência aumentará com o número de casos ocorridos em determinada família e a proximidade do parentesco com o afetado.

Outras variáveis, como sexo, gemelaridade, etnia, variação sazonal etc., serão levadas em consideração de acordo com a malformação.

Tomando, por exemplo, o lábio leporino com ou sem palato fendido, o risco de recorrência para a irmandade do propósito é de 4,67%, quando o propósito for do sexo feminino; 3,61% sendo propósito do sexo masculino; 3,69% quando o propósito tem um parente de quarto grau também afetado; 6,90% com parente de terceiro grau afetado; 9,91% com parente de segundo grau afetado e 15,5% quando um dos pais do propósito é afetado.

Deformidades

Estruturas embriologicamente bem desenvolvidas podem sofrer posteriormente alterações por compressão fetal intra-uterina.

Existem evidências que permitem associar as “deformidades posturais congênicas” com primigestão, hipertensão materna, oligohidrâmnios, apresentação pélvica e crescimento fetal retardado. Está claro que a pesquisa de verdadeira causa da deformidade será orientada para estas situações e a conduta advirá do resultado alcançado. Quase sempre, contudo, tanto o prognóstico clínico como familiar são favoráveis.

Deformidade que se apresenta como quadro severo é, por exemplo, o *facies* de Potter por compressão fetal intra-uterina devido ao oligohidrâmnio.

Complexos Malformativos

RN com diversas anomalias, em que se possa identificar um único erro na embriogênese que explica o espectro das anomalias presentes, pertence à categoria diagnóstica dos complexos malformativos, *anomalia*, *paradrome*, ou seqüência malformativa. Apesar de existirem muitos complexos, a maioria carece ainda de explicações embriológicas seguras.

A importância prática em estabelecer um diagnóstico deste tipo está em reconhecer um quadro sindrômico que, na verdade, não é uma síndrome malformativa, afastando-se a conotação de uma presumível etiologia conhecida.

Como são diversas as causas determinantes de complexos malformativos, a orientação familiar dependerá em apurá-las. Tal tentativa, via de regra, é difícil. Contudo, quase sempre o risco de repetição é baixo.

O Quadro 1 relaciona os principais complexos malformativos, segundo diversos autores. Como se percebe, muito dos complexos malformativos listados eram considerados síndromes até bem pouco tempo – síndromes de Pierre-Robin, de Poland, de Goldenhar. Outros, como a conhecida síndrome de Potter, ficaram englobados dentro de um conceito mais amplo. Assim, a *facies* de Potter é dependente do oligohidrâmnio que, quando é devido à ausência de função renal, recebe o nome do complexo malformativo de Potter. É claro que qualquer outra situação levando ao oligohidrâmnio poderá determinar *facies* de Potter.

Apesar de não enfatizados na literatura, os quadros de hipotonia e hipertonia intra-uterinas devem ser considerados mais propriamente como seqüências deformativas em respeito às definições dadas anteriormente.

Muitos destes quadros têm sido elucidados do ponto de vista etiológico nos últimos anos como, por exemplo, as holoprosencefalias para as quais reconhecem-se hoje causas ambientais, cromossômicas, gênicas familiares e gênicas esporádicas.

Quadro 1 – Complexos malformativos, deformativos e seqüências descritas na literatura.

De lateralidade	Disrafismo espinhal oculto
Fechamento do tubo neural - craniorraquisquise	Oligohidrânio
Goldenhar - facio-auriculo-vertebra I	Displasia frontonasal
Hipotireoidismo atiroideu	Di George
Hipotonia intra-uterina	Hipertonia intra-uterina
Kartagener	Displasia septo-optica
Klippell-Feil	Rokitansky
Lábio leporino com palato fendido	Moebius
Maffucci	Nevo sebáceo linear
Médio facial - holoprosencefalia	Pierre Robin
Melanose neurocutânea	Sturge Weber
Mesênquima infra-umbilical	Lash - acrorenal
. Extrofia cloacal	Almofadas endocárdicas
. Extrofia vesical	Jost
Obstrução linfático-jugular	Obstrução uretral precoce
Regressão caudal - sirenomelia	Poland

Síndromes Malformativas

Para que a conduta seja adequada nas síndromes malformativas, é necessário efetuar-se pesquisa clínica cuidadosa e, quase sempre, contar com a colaboração de diversos especialistas.

A primeira medida será a descrição minuciosa do fenótipo, com desenhos explicativos, se possível. Além do exame de admissão de rotina do RN com as medidas de peso, estatura, perímetros cefálico e torácico, exame físico geral e classificação, deve-se proceder ao levantamento dos seguintes dados:

- **Antropometria**

Geral – distância púbis-plantar e púbis-vértex.

Craniofacial – tamanho da fontanela anterior, distâncias interpupilar, intercantal interna, intercantal externa, distância orbitária máxima, tamanho das fendas palpebrais e tamanho das orelhas.

Tórax – distância intermamilar e tamanho do esterno.

Genitais externos – tamanho do pênis, testículos e clitóris.

Extremidades – tamanho das mãos e dos pés.

Estas medidas serão comparadas com valores normais, tomando-se cuidado na interpretação dos achados em função do grupo populacional de referência.

Descrição de sinais

Os segmentos semiologicamente ricos nas síndromes malformativas são o craniofacial, pele e anexos e as extremidades.

Deve-se prestar atenção nas malformações menores. No Quadro 2 estão os principais sinais menores detectados em RN vivos.

Como se pode verificar, uma boa descrição fenotípica depende somente do cuidado na observação. Os aspectos ressaltados podem ser incorporados no exame de rotina ao se suspeitar de síndrome malformativa.

Após o exame físico devem constituir rotina a documentação fotográfica e o exame radiológico do esqueleto.

Neste ponto da investigação é possível estabelecer diagnósticos sindrômicos, e a conduta derivará do conhecimento da história natural da doença em questão e de sua etiologia.

A história natural da doença determinará o prognóstico clínico e, já no berçário, deverão ser tomadas as condutas quanto ao esclarecimento e ao apoio emocional dos pais. Questões tão sérias como o diagnóstico de uma síndrome de Turner, numa criança que apresenta somente um inocente edema dos pés, devem ser assumidas pelo corpo clínico e, em cada caso, com moderação e senso comum, tomar a conduta adequada. A atenção constante, através de seguimento periódico, cativará a confiança da família, poupando-lhe sofrimentos desnecessários.

Quadro 2. Principais sinais menores detectados em recém-nascidos

Craniofacial	occipital achatado ou proeminente, fontanela posterior aumentada, micrognatia discreta, sutura metópica proeminente
Olhos	pregas epicânticas internas, orientação oblíqua das fendas palpebrais, fendas palpebrais pequenas, sobrancelhas esparsas
Orelhas	ausência da curvatura normal na hélice, fosseta e apêndices pré-auriculares, assimetria entre as orelhas, orelhas mal rodadas, ausência de trago, lóbulo hipoplástico
Nariz	raiz nasal achatada, hipoplasia de asas, narinas antevertidas, distância nasolabial (iltrum) aumentada
Pele e anexos	hemangioma capilar, implantação baixa de cabelos na nuca, placas de alopecia no couro cabeludo, mamas extranumerárias, apêndices cutâneos, unhas hiperconvexas
Mãos	prega simiesca completa e incompleta, arranjos inusuais das pregas de flexão palmares, clinodactilia dos quintos dedos, alterações dermatoglíficas
Pés	calcâneos proeminentes, flexão dorsal do hálux, sindactilia parcial entre o segundo e o terceiro dedos

O esclarecimento da etiologia da síndrome malformativa é questão fundamental para o prognóstico familiar (risco de futura gravidez).

Tratando-se de doenças genéticas, as etiologias e as condutas pertinentes são as seguintes:

Doenças condicionadas por gene autossômico dominante

- O mais importante é esclarecer se é uma mutação nova. Para isto, deve-se conhecer toda a variabilidade clínica da síndrome e pesquisar nos familiares, de ambos os sexos, outros indivíduos afetados.
- Deve-se ter em mente que indivíduos com expressão clínica moderada, ou praticamente desprezível, podem ser portadores do gene alterado e transmiti-lo à descendência com o aparecimento de afetados com qualquer tipo de manifestação dentro do espectro clínico da doença.
- Se a pesquisa da família resultar negativa, a única prole em risco é a da criança afetada. Na elaboração final do risco, consideram-se o prognóstico clínico e o impacto familiar quanto ao nascimento de outras crianças com a doença em questão.

Doenças condicionadas por gene autossômico recessivo

- Nesta situação, os pais são portadores (heterozigotos) do gene, de maneira que o risco de terem filhos afetados é alto.
- O prognóstico para futura gestação dependerá das características da doença: letalidade, morbidade, possibilidade terapêutica.

Doenças condicionadas por gene recessivo ligado ao cromossomo X

- Apenas os meninos são afetados. A mãe pode ser heterozigota ou tratar-se de mutação nova.
- A pesquisa deverá concentrar-se nos indivíduos masculinos da família da mãe do RN. Considerar sempre a possibilidade de demonstrar o estado heterozigótico da mãe em famílias com história negativa.

Doenças condicionadas por gene dominante ligado ao cromossomo X

- Vale o mesmo raciocínio em relação à herança autossômica dominante com a diferença que os indivíduos masculinos afetados só transmitem a doença para as mulheres.

Doenças condicionadas por aberrações cromossômicas

- O prognóstico para futura gestação dependerá do estudo cromossômico do RN e dos pais.

Como regra geral, feito o diagnóstico de uma doença genética em um RN, o problema passa para nível familiar, e o prognóstico para futura gestação dependerá da etiologia e da história natural da doença.

Quando não se consegue estabelecer prontamente um diagnóstico sindrômico, deve-se investigar detalhadamente o paciente e a família. Propedêutica cardiovascular, oftalmológica e neurológica deve ser executada. Considerar a necessidade de examinar os familiares.

Esgotando-se todas as possibilidades diagnósticas e o RN tendo alta, é fundamental o retorno, com seguimento periódico e cuidadoso, pois muitas síndromes com manifestação clínica discreta ao nascimento vão tornando-se evidentes com o crescimento da criança.

Anomalias do desenvolvimento, como surdez, cegueira, retardamento mental, alterações do crescimento pondo-estatural, e malformações, como palato fendido submucoso, cataratas, estenose pilórica, cardiopatias acianóticas, não se expressam no RN, mas podem ser elementos fundamentais para um diagnóstico sindrômico.

Nos casos de óbito devem-se realizar esforços para praticar necropsia, pois a documentação detalhada anátomo-patológica do quadro polimalformativo será um elemento de grande valor para o prognóstico familiar.

DIAGNÓSTICO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS

Como acima explicado, no recém-nascido o reconhecimento dos defeitos morfológicos é o trabalho clínico mais importante. Uma série de procedimentos deve ser adotada:

➤ História Gestacional

Dados positivos da história gestacional como uso de medicamentos, exposição a irradiações, poluentes ambientais, ingestão de álcool/tóxicos/psicotrópicos, doenças maternas como diabetes, epilepsia, rubéola, toxoplasmose, etc., devem ser cuidadosamente interpretados.

Apesar de terem sido descritos cerca de 2.000 fármacos associados a defeitos congênitos, pouco mais de uma dezena de medicamentos são responsáveis por quadros dismórficos passíveis de diagnóstico clínico. Observar o momento embriopático e a dose de exposição é indispensável à interpretação correta. Algumas obras revisam e atualizam o assunto.

➤ História Familiar

Consangüinidade entre os pais do afetado; recorrência na família de quadro clínico idêntico/ similar ao do propósito, levantam a hipótese de patologia monogênica ou poligênica.

O conhecimento dos modelos de herança, autossômico e ligado ao X, das peculiaridades dos genes dominantes e recessivos como penetrância, expressividade, heterogeneidade, manifestação no heterozigoto, mutação, etc., é indispensável para uma correta interpretação dos dados genealógicos.

Estas *doenças mendelianas ou monogênicas* são as que ocorrem devido a determinadas *mutações do genótipo* as quais podem ter diversos modelos de herança como vimos acima.

➤ Exame do Fenótipo Morfológico e Exames Complementares

É preciso saber colher os dados objetivos - antropometria e desvios fenotípicos óbvios, além da variação familiar e detectar as anomalias menores.

Como vimos acima a presença de anomalias menores podem ser pistas para a detecção de anomalias internas maiores. Assim os RN com pelo menos 3 AC menores devem ser investigados do ponto de vista de exames de imagem. A ultrassonografia incorporou-se à propedêutica neonatal de tal maneira que exames crânio-encefálicos, do coração, rins, etc, passam a ser de rotina. Tal investigação no caso das AC tem valor diagnóstico excepcional assim como também o exame radiológico do esqueleto. Exames laboratoriais gerais serão indicados de acordo com as suspeitas clínicas. O exame genético por excelência é o cariótipo o qual sempre deverá ser solicitado quando a criança apresentar quadro clínico sugestivo de síndrome malformativa sem definição causal.

O exame físico interpretado embriopatogenicamente e as investigações complementares permitirão reconhecer em qual categoria diagnóstica o RN será incluído (Quadro 3)

Quadro 3. Categorias diagnósticas possíveis em recém-nascidos vivos com anomalias congênicas

1. Anomalia congênita isolada
1.1. Malformação
1.2. Disrupção
1.3. Deformidade
1.4. Displasia
2. Anomalias congênicas associadas
2.1. Associação
2.2. Seqüência malformativa/deformativa/displásica
. com etiologia definida
. sem etiologia definida
3. Síndromes malformativas
3.1. Causa cromossômica
3.2. Causa gênica
. com defeito bioquímico conhecido
. defeito bioquímico não conhecido
3.3 Causa ambiental
3.4 Causa não definida

ESTUDOS EPIDEMIOLÓGICOS EM ANOMALIAS CONGÊNICAS

Os estudos epidemiológicos em anomalias congênicas visam à determinação das freqüências destas condições em recém-nascidos vivos e em natimortos, a pesquisa de fatores de risco com significado etiológico e prognóstico, a monitorização e a vigilância epidemiológica.

Existem diversos Programas Epidemiológicos de Anomalias Congênicas ao redor do Mundo, sendo que na América do Sul desenvolve-se, desde a década de 1960, o **ECLAMC – Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênicas**.

O ECLAMC é um programa voluntário, de base hospitalar e registra recém-nascidos vivos e natimortos com anomalias congênicas, maiores e menores. As diretrizes do estudo estão explicadas em um Manual Operacional e a metodologia é do tipo caso-controle, descrita em detalhes em diversas publicações. O Programa pode ser acessado através de

http://www.cemic.edu.ar/investigacion/inv_unidadesyprog_eclamc.asp

De uma maneira geral, as AC podem ser classificadas em Anomalias Isoladas e Associadas, Maiores e Menores.

A classificação em maiores e menores é feita segundo a consequência médica que causam: as menores não exigem cuidados enquanto que as maiores, via de regra, exigem intervenção clínica e/ou cirúrgica e podem deixar seqüelas.

As Anomalias Associadas representam o grupo mais complexo. Do ponto de vista epidemiológico representam um desafio para o registro. No ECLAMC são classificados em:

- **“Pares”**: casos com 2 anomalias não classificados nas categorias seguintes;
- **“Múltiplos”**: casos com 3 ou mais anomalias congênicas não relacionados e sem explicação etiológica ou patogênica;
- **“Síndromes Patogênicas”**: quando as anomalias, 2 ou mais, são relacionadas e explicadas por um mecanismo embriopatogênico razoavelmente conhecido, apesar de ser desconhecida a etiologia.

Este grupo tem recebido uma rica terminologia: Anomalias; Complexos Malformativos; Paradromes; Sequências; Defeitos de Desenvolvimento de Campo (OP);

• **Malformações Secundárias:** nesta categoria estão também representadas as “Associações”, ou seja, os casos nos quais as anomalias se associam numa frequência maior do que seria de se esperar pelo acaso, apesar de não existirem mecanismos etiopatogênicos explicativos claros. Finalmente, a categoria “Síndromes Etiológicas”, divididas em Cromossômicas, Gênicas e Ambientais, de acordo, evidentemente, com o fator causal.

Diferentes Registros de AC ao redor do mundo estão conectados à “**Clearinghouse – International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems**”. Esta entidade é uma Organização não Governamental vinculada à Organização Mundial de Saúde e executa programas de Monitorização e Vigilância Epidemiológica de Anomalias Congênitas em âmbito mundial. A descrição detalhada da metodologia empregada pode ser encontrada nos “Guidelines for the Development of National Programmes for Monitoring Birth Defects”. A Clearinghouse publica periodicamente os resultados destes programas de maneira que é possível ter-se uma visão global das frequências das anomalias congênitas no tempo e regionalmente

(<http://www.icbdsr.org>)

Quando um programa que registra AC tem uma cobertura amostral significativa, as frequências registradas passam a ser a linha de base deste programa, representam portanto, as frequências esperadas para períodos posteriores de observação. Estas novas frequências observadas são então comparadas com as anteriores. Da relação observado/esperado obtêm-se o primeiro parâmetro para avaliar a flutuação das frequências. A significância estatística desta relação usualmente é medida em base à distribuição de Poisson. Assim para cada valor esperado, obtêm-se os intervalos de confiança com uma probabilidade $2\alpha = 0,01$, ou seja os limites de confiança máximo e mínimo.

Pela metodologia caso-controle é possível determinar-se fatores de risco que eventualmente podem contribuir no entendimento causal das anomalias congênitas. A comparação da distribuição das frequências entre casos e controles evidencia associações negativas, positivas ou falta de associação. Estas comparações são medidas estatisticamente por testes usuais para variáveis categóricas ou contínuas. Pode-se utilizar o “odds ratio” para obter uma melhor noção da associação. Pacotes estatísticos como os do EPI-INFO são adequados para estas análises.

Como se nota na Tabela 1, um dos diagnósticos mais frequentes é o de crianças com anomalias associadas. Esta categoria diagnóstica é a que traz maiores problemas de definição etiológica e de estabelecimento de prognóstico clínico e familiar. Acreditamos que o trabalho conjunto de neonatologistas e geneticistas clínicos, com as rotinas que procuramos estabelecer neste capítulo, seja o melhor método para resolver estes casos de RN com fácies de síndrome.

É preciso nunca esquecer que nas síndromes malformativas, a atuação do médico, com sua técnica semiológica, é mais importante que as mais sofisticadas investigações laboratoriais.

As síndromes malformativas são doenças graves, de difícil resolução terapêutica. Em certos casos pode ser até discutível que se tomem medidas para prolongar a vida. Contudo, a investigação clínica minuciosa destes RN não deve ser negligenciada. De nosso esforço dependerá o que poderemos responder aos pais para orientá-los: Por que aconteceu? Acontecerá novamente?

O trabalho clínico minucioso procurando definir da melhor maneira possível o diagnóstico da AC do recém-nascido é fundamental para que os registros epidemiológicos se façam de maneira consistente. Como será discutido nos próximos tópicos, cada diagnóstico gerará um código apropriado especificado na CID-10. Estes códigos diagnósticos é que alimentarão as bases de dados como o SINASC.

Bases de dados confiáveis e públicas representam a condição necessária para que tenhamos estimativas da prevalência das AC nos recém-nascidos brasileiros. Séries históricas destas prevalências adequadamente monitoradas por programas de vigilância epidemiológica são fundamentais para avaliar se as flutuações de frequência estão dentro de valores esperados ou representam desvios indicativos de possíveis epidemias.

3 – ANOMALIAS CONGÊNICAS NA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE DOENÇAS – CID-10

O capítulo XVII da CID-10 refere-se a “Malformações congênicas, deformidades e anomalias cromossômicas” e com este título percebe-se a confusão conceitual ao termos em conta a terminologia adequada a ser utilizada, como visto no tópico anterior. De qualquer maneira é o melhor sistema disponível em ampla escala e, bem utilizado, permite realizar o registro e a codificação adequada das AC. Este capítulo contém os seguintes agrupamentos:

Q00-Q07	Malformações congênicas do sistema nervoso
Q10-Q18	Malformações congênicas do olho, do ouvido, da face e do pescoço
Q20-Q28	Malformações congênicas do aparelho circulatório
Q30-Q34	Malformações congênicas do aparelho respiratório
Q35-Q37	Fenda labial e fenda palatina
Q38-Q45	Outras malformações congênicas do aparelho digestivo
Q50-Q56	Malformações congênicas dos órgãos genitais
Q60-Q64	Malformações congênicas do aparelho urinário
Q65-Q79	Malformações e deformidades congênicas do sistema osteomuscular
Q80-Q89	Outras malformações congênicas
Q90-Q99	Anomalias cromossômicas não classificadas em outra parte

Os agrupamentos serão considerados com maior ou menor extensão dependendo da frequência com que ocorram e da complexidade descritiva que as anomalias congênicas porventura apresentem.

Q00-Q07 Malformações congênicas do sistema nervoso

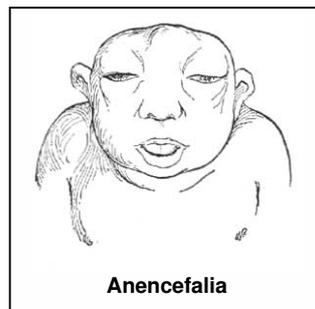
Defeitos do Fechamento do Tubo Neural

• *Os Defeitos do fechamento do Tubo Neural (DTFN) constituem um grupo de anomalias do sistema nervoso que ocorre até 29º dia de vida embrionária. Por ser um grupo causado por herança multifatorial, existe uma expressividade muito grande dos tipos DTFN. Fazem parte desse grupo as espinhas bífidas, as mielomeningoceles, as encefaloceles, as anencefalias e as acranias.*

Q00 - Anencefalia

- *Malformação congênita caracterizada pela ausência total ou parcial da calota craniana, do escalpo e cérebro.*
- *A falta do desenvolvimento do tecido cerebral ocorre devido a uma falha de fechamento do tubo neural cefálico, que resulta em uma exposição do tecido cerebral, com posterior degeneração.*

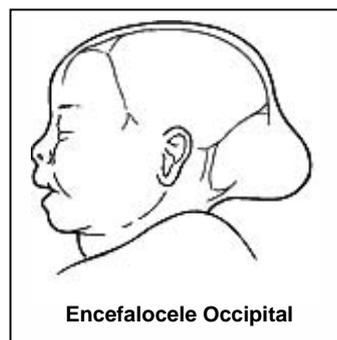
- Q00.0 Anencefalia
- Q00.1 Craniorraquisquise
- Q00.2 Iniencefalia



Q01 - Encefalocele

- *Malformação congênita caracterizada pela herniação do cérebro e/ou das meninges através de um defeito do crânio*

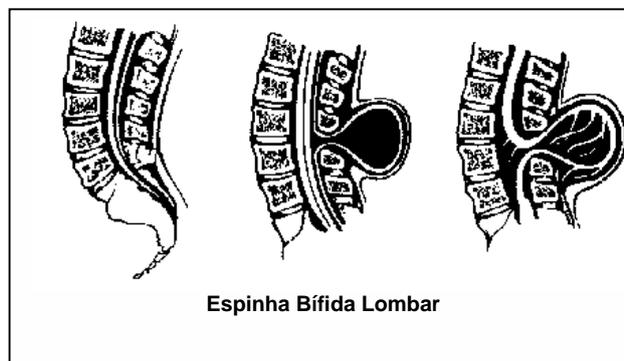
- Q01.0 Encefalocele frontal
- Q01.1 Encefalocele nasofrontal
- Q01.2 Encefalocele occipital
- Q01.8 Encefalocele de outras localizações
- Q01.9 Encefalocele não especificada



Q05 - Espinha Bífida

- *A forma mais leve do grupo dos DFTN. Também chamada de raquisquise permite a herniação de conteúdos medulares na forma de meningocele, mielomeningocele ou hidromeningocele. É um defeito de fechamento ósseo, com protrusão de tecido neural através dos arcos vertebrais defeituosos, geralmente na porção posterior. Pode ocorrer em qualquer nível da coluna vertebral.*
- *As meningoceleles, protrusão do tecido neural, recoberto ou não por membrana, representam 96% das espinhas bífidas.*
- *As meningoceles, deslocamento apenas das meninges, representam 4% das espinhas bífidas. Hidrocefalia, associada ou não a Arnold-Chiari, está presente em 70 a 90% das espinhas bífidas lombo-sacrais.*
- *Espinhas bífidas estão frequentemente associadas a outras malformações como pé-torto congênito, luxação e contratura de quadril, contratura de joelho, anomalias cloacais, lipomas, duplicação de cordão, teratomas e defeitos de corpo vertebral. A maioria dos casos de espinha bífida envolvendo S1 a S2 são assintomáticos.*

- Q05.0 Espinha bífida cervical com hidrocefalia
- Q05.1 Espinha bífida torácica com hidrocefalia
- Q05.2 Espinha bífida lombar com hidrocefalia
- Q05.3 Espinha bífida sacra com hidrocefalia
- Q05.4 Espinha bífida não especificada, com hidrocefalia
- Q05.5 Espinha bífida cervical sem hidrocefalia
- Q05.6 Espinha bífida torácica sem hidrocefalia
- Q05.7 Espinha bífida lombar sem hidrocefalia
- Q05.8 Espinha bífida sacra sem hidrocefalia
- Q05.9 Espinha bífida não especificada

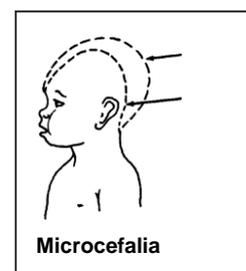


Outras Malformações Congênicas do Sistema Nervoso Central

- *A maioria das anomalias do sistema nervoso central é diagnosticada através de exames de imagem (ultrassonografia, tomografia computadorizada, ressonância nuclear magnética).*
- *Tem como principal característica ao exame clínico a microcefalia e as alterações no exame neurológico: hipotonia, hipertonia, hiporreflexia, crises convulsivas.*

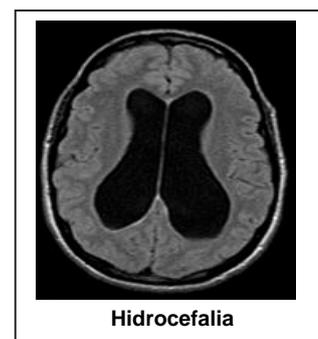
Q02 - Microcefalia

- Definido como perímetro cefálico (PC) abaixo do percentil 3 para a idade gestacional.
- A definição do defeito apenas pelo PC é incompleta: é necessário realização de exames de neuroimagem para afastar malformação primária do SNC.
- Recuperar informações possivelmente existentes da ultrassonografia obstétrica realizada durante o pré-natal.



Q03 - Hidrocefalia Congênita

- Quase sempre diagnosticada por aumento do perímetro cefálico (PC): acima do percentil 97 para a idade gestacional.
- A definição do defeito apenas pelo PC é incompleta: é necessário realização de exames de neuroimagem para evidenciar a hidrocefalia.
- Recuperar informações possivelmente existentes da ultrassonografia obstétrica realizada durante o pré-natal. Podemos ter também hidrocefalia sem alteração do PC.



Q03.0 Malformações do aqueduto de Sylvius

Q03.1 Atresia das fendas de Luschka e do forâmen de Magendie
Síndrome de Dandy-Walker

Q03.8 Outra hidrocefalia congênita

Q03.9 Hidrocefalia congênita não especificada

Q04- Outras Malformações Congênicas do Cérebro

Q04.0 Malformações congênicas do corpo caloso

Q04.1 Arrinencefalia

Q04.2 Holoprosencefalia

- Malformação congênita do cérebro, caracterizada por vários graus de lobação incompleta dos hemisférios cerebrais. O trato do nervo olfatório pode estar ausente.
- Holoprosencefalia inclui ciclopia, etmocefalia, cebocefalia e agenesia pré-maxilar.
- Esta seqüência malformativa tem como principais características a microcefalia, fronte pequena, hipotelorismo ocular, probócida e fenda labial/palatina.

Q04.3 Outras deformidades por redução do encéfalo

Agenesia, Aplasia, Ausência, Hipoplasia, Agiria, Hidranencefalia, Lisencefalia, Microgiria, Paquigiria

Q04.4 Displasia do septo e das vias ópticas

Q04.5 Megalencefalia

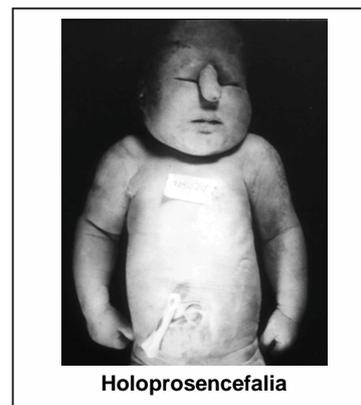
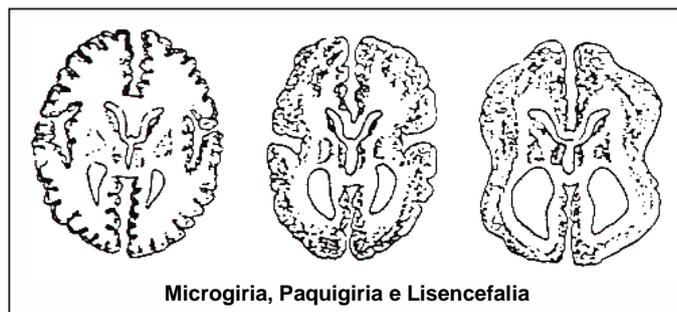
Q04.6 Cistos cerebrais congênicos

Esquizencefalia, Porencefalia

Q04.8 Outras malformações congênicas especificadas do encéfalo

Macrogiria

Q04.9 Malformação congênita não especificada do encéfalo



Q10 a Q18 - Malformações Congênicas do Olho, do Ouvido, da Face e do Pescoço

- As malformações do olho não são facilmente diagnosticadas no RN: prestar atenção especialmente na abertura das fendas palpebrais e assimetria entre os globos oculares; melhor observar com o RN dormindo.
- A observação de alguma anormalidade externa deve motivar um exame completo: relevo das pálpebras, tamanho do globo, da íris, localização alterada da pupila. Sempre descrever se uni ou bilateral; E e/ou D.

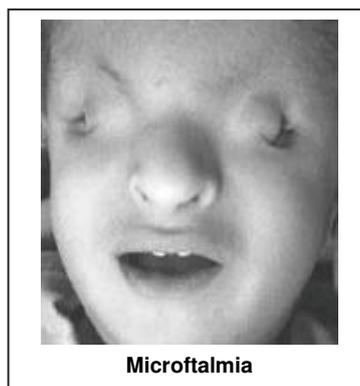
Q10 - Malformações congênicas das pálpebras, do aparelho lacrimal e da órbita

- Q10.0 Ptose congênita
- Q10.1 Ectrópio congênito
- Q10.2 Entrópio congênito
- Q10.3 Outras malformações congênicas das pálpebras
Abléfaro, Ausência ou agenesia de cílios ou pálpebra,
Blefarofimose congênita, Coloboma da pálpebra,
Malformação congênita da pálpebra SOE,
Músculo ocular supranumerário,
Pálpebra acessória
- Q10.4 Ausência ou agenesia do aparelho lacrimal
Ausência do ponto lacrimal
- Q10.5 Estenose ou estreitamento congênito do canal lacrimal
- Q10.6 Outras malformações congênicas do aparelho lacrimal
Malformação congênita do aparelho lacrimal SOE
- Q10.7 Malformação congênita da órbita

Q11 - Anoftalmia, microftalmia e macroftalmia

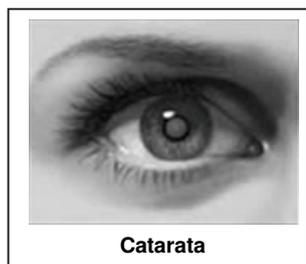
- Ausência ou diminuição dos globos oculares.
- Os anexos oculares: cílios, sobrancelhas e pálpebras, geralmente, estão presentes.
- Na microftalmia, o diâmetro da córnea, em geral, é menor que 10mm e, o diâmetro do globo ocular, avaliado por ultrassonografia, é menor que 20mm

- Q11.0 Olho cístico
- Q11.1 Outras formas de anoftalmia
- Q11.2 Microftalmia
Criptoftalmia SOE
Displasia do olho
Hipoplasia do olho
Olho rudimentar
- Q11.3 - Macroftalmia



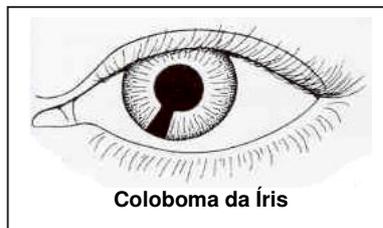
Q12- Malformações congênicas do cristalino

- Q12.0 Catarata congênita
• Caracterizada pela opacidade do cristalino
- Q12.1 Luxação congênita do cristalino
- Q12.2 Coloboma do cristalino
- Q12.3 Afaquia congênita
- Q12.4 Esferofaquia
- Q12.8 Outras malformações congênicas do cristalino
- Q12.9 Malformação congênita não especificada do cristalino



Q13 - Malformações congênicas da câmara anterior do olho

- Q13.0 Coloboma da íris
- Q13.1 Ausência de íris
 - Aniridia
- Q13.2 Outras malformações congênicas da íris
 - Anisocoria congênita
 - Atresia da pupila
 - Corectopia
 - Malformação congênita da íris
- Q13.3 Opacidade congênita da córnea
- Q13.4 Outras malformações congênicas da córnea
 - Anomalia de Peter
 - Malformação congênita da córnea
 - Microcórnea
- Q13.5 Esclerótica azul
- Q13.8 Outras malformações congênicas da câmara anterior do olho
 - Anomalia de Rieger
- Q13.9 Malformação congênita não especificada da câmara anterior do olho



Q14 - Malformações congênicas da câmara posterior do olho

- Q14.0 Malformação congênita do humor vítreo
 - Opacidade congênita do humor vítreo
- Q14.1 Malformação congênita da retina
 - Aneurisma congênito da retina
- Q14.2 Malformação congênita do disco óptico
 - Coloboma do disco óptico
- Q14.3 Malformação congênita da coróide
- Q14.8 Outras malformações congênicas da câmara posterior do olho
 - Coloboma do fundo do olho
- Q14.9 Malformação congênita não especificada da câmara posterior do olho

Q15 - Outras malformações congênicas do olho

- Q15.0 Glaucoma congênito
 - Buftalmia
 - Ceratoglobo congênito, com glaucoma
 - Glaucoma do recém-nascido
 - Hidroftalmia
 - Macrocórnea com glaucoma
 - Macroftalmia no glaucoma congênito
 - Megalocórnea com glaucoma
- Q15.8 Outras malformações congênicas especificadas do olho
- Q15.9 Malformação congênita não especificada do olho

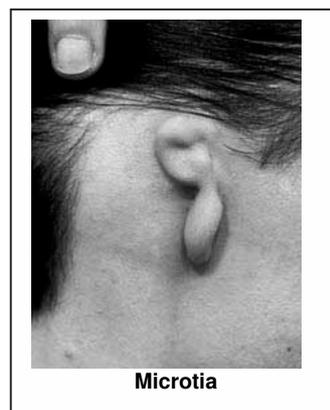
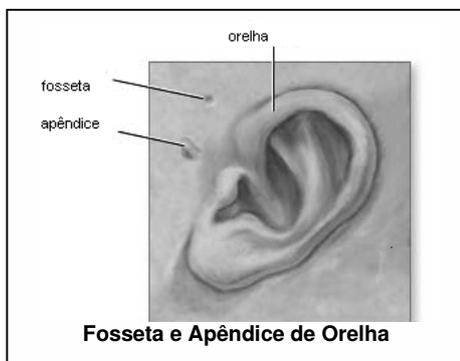
Q16 - Malformações congênicas do ouvido causando comprometimento da audição

- *Da mesma maneira que as oculares exigem observação atenta, a morfologia da orelha apresenta grande variação. Prestar atenção nas assimetrias entre as orelhas. Observar a permeabilidade dos meatos.*
- *Registrar apenas as alterações relevantes.*
- *Os defeitos mais freqüentes neste grupo são os apêndices pré-auriculares: Q17.0 e as fossetas pré-auriculares: Q18.1. Descrever se uni ou bilateral, lado D e/ou E.*

- Q16.0 Ausência congênita do pavilhão auricular [orelha]
- Q16.1 Ausência, atresia e estreitamento congênicos do conduto auditivo (externo)
Atresia ou estreitamento de meato ósseo
- Q16.2 Ausência da trompa de Eustáquio
- Q16.3 Malformação congênita dos ossículos do ouvido
Coalescência (fusão) dos ossículos do ouvido
- Q16.4 Outras malformações congênicas do ouvido médio
Malformação congênita do ouvido médio SOE
- Q16.5 Malformação congênita do ouvido interno
Anomalia (do):
- labirinto membranoso
 - órgão de Corti
- Q16.9 Malformação congênita do ouvido não especificada causando comprometimento da audição
Ausência congênita do ouvido externo SOE

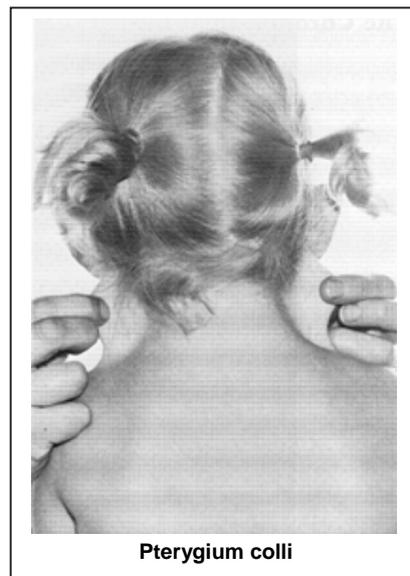
Q17 - Outras malformações congênicas da orelha

- Q17.0 Pavilhão supranumerário
Apêndice pré-auricular
Lóbulo supranumerário
Orelha supranumerária
Poliotia
Trago acessório
- Q17.1 Macrotia
- Q17.2 Microtia
- *Malformação congênita caracterizada pela ausência de partes do pavilhão auricular (com ou sem atresia do canal auditivo). Nesta malformação não se incluem orelhas pequenas, meato auditivo imperfurado com pavilhão auricular normal e orelhas de baixa implantação.*
- Q17.3 Outras deformidades da orelha
Orelhas pontudas
- Q17.4 Anomalia de posição da orelha
Implantação baixa da orelha
- Q17.5 Orelhas proeminentes
Orelha (de):
- abano
 - morcego
- Q17.8 Outras malformações congênicas especificadas da orelha
Ausência congênita do lobo da orelha
- Q17.9 Malformação congênita não especificada da orelha
Anomalia congênita da orelha SOE



Q18 - Outras malformações congênicas da face e do pescoço

- Q18.0 Seio, fístula e cisto de origem branquial
Vestígios branquiais
- Q18.1 Seio, fístula e cisto pré-auricular
Fístula:
 cérvico-auricular
 congênita do pavilhão
Seio e cisto pretragal
- Q18.2 Outras malformações da fenda branquial
Malformação da fenda branquial SOE
Otocefalia
Pavilhão cervical
- Q18.3 Pescoço alado
Pterígio do pescoço (pterygium colli)
- Q18.4 Macrostomia
- Q18.5 Microstomia
- Q18.6 Macroqueilia
Hipertrofia congênita do lábio
- Q18.7 Microqueilia
- Q18.8 Outras malformações congênicas especificadas da face e do pescoço
- Q18.9 Malformação congênita não especificada da face e do pescoço
Anomalia congênita da face e do pescoço SOE

**Pterygium colli****Q20 a Q28 - Malformações Congênicas do Aparelho Circulatório**

- *As anomalias do aparelho cardio-circulatório resultam de falhas na embriogênese entre a 3ª e a 8ª semana de gestação. São a segunda causa mais comum de defeitos congênicos e uma das principais causas de morbi-mortalidade em recém-nascidos.*
- *A incidência de tais anomalias é de 6 a 8 para cada 1000 nascidos vivos, sendo maior em prematuros e natimortos.*
- *Quando a criança apresentar uma cardiopatia, esta pode ser isolada, associada à outros defeitos congênicos ou pode fazer parte de um espectro maior como uma síndrome genética (cromossômica ou monogênica). Temos que prestar atenção quanto ao uso de drogas (medicamentos, álcool, cocaína) ou doenças maternas (diabetes mellitus, infecções congênicas) durante a gestação.*
- *Devemos suspeitar de anomalias cardíacas no exame físico na presença de alterações na ausculta cardíaca (sopro, desdobramento de bulhas), de sinais como cianose, dificuldade respiratória e baixo ganho ponderal.*
- *Na suspeita clínica é de extrema importância a realização de exames complementares como radiografia de tórax, eletrocardiograma e ecocardiografia. Estes exames darão o diagnóstico correto do tipo de cardiopatia.*

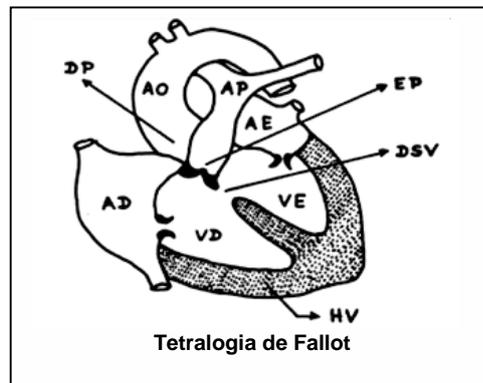
Q20 - Malformações congênicas das câmaras e das comunicações cardíacas

- Q20.0 Tronco arterial comum
Persistência do canal arterial
- Q20.1 Ventrículo direito com dupla via de saída
Síndrome de Taussig-Bing
- Q20.2 Ventrículo esquerdo com dupla via de saída
- Q20.3 Comunicação ventrículo-atrial discordante
Dextrotransposição da aorta
Transposição dos grandes vasos (completa)
- Q20.4 Ventrículo com dupla via de entrada
Coração trilobular biatrial
- Q20.5 Comunicação átrio-ventricular discordante
Inversão ventricular

- Q20.6 Isomerismo dos apêndices atriais
 Isomerismo dos apêndices atriais com asplenia ou polisplenia
- Q20.8 Outras malformações congênicas das câmaras e das comunicações cardíacas
- Q20.9 Malformação congênita não especificada das câmaras e das comunicações cardíacas

Q21 - Malformações congênicas dos septos cardíacos

- Q21.0 Comunicação interventricular
- Q21.1 Comunicação interatrial
- Q21.2 Comunicação atrioventricular
- Q21.3 Tetralogia de Fallot
 Comunicação interventricular com estenose ou atresia pulmonar, dextroposição da aorta e hipertrofia do ventrículo direito
- Q21.4 Comunicação aortopulmonar
- Q21.8 Outras malformações congênicas dos septos cardíacos
 Defeito de Eisenmenger
 Pentalogia de Fallot
- Q21.9 Malformação congênita não especificada de septo cardíaco



Q22 - Malformações congênicas das valvas pulmonar e tricúspide

- Q22.0 Atresia da valva pulmonar
- Q22.1 Estenose congênita da valva pulmonar
- Q22.2 Insuficiência congênita da valva pulmonar
- Q22.3 Outras malformações congênicas da valva pulmonar
- Q22.4 Estenose congênita da valva tricúspide
 Atresia tricúspide
- Q22.5 Anomalia de Ebstein
- Q22.6 Síndrome do coração direito hipoplásico
- Q22.8 Outras malformações congênicas da valva tricúspide
- Q22.9 Malformação congênita não especificada da valva tricúspide

Q23 - Malformações congênicas das valvas aórtica e mitral

- Q23.0 Estenose congênita da valva aórtica
- Q23.1 Insuficiência congênita da valva aórtica
 Insuficiência aórtica congênita
 Valva aórtica bicúspide
- Q23.2 Estenose mitral congênita
 Atresia mitral congênita
- Q23.3 Insuficiência mitral congênita
- Q23.4 Síndrome do coração esquerdo hipoplásico
 • *Atresia ou hipoplasia marcante do orifício ou da valva aórtica, associada à hipoplasia da aorta ascendente e a defeito do desenvolvimento do ventrículo esquerdo (com estenose ou atresia da valva mitral)*
- Q23.8 Outras malformações congênicas das valvas aórtica e mitral
- Q23.9 Malformação congênita não especificada das valvas aórtica e mitral

Q24 - Outras malformações congênicas do coração

- Q24.0 Dextrocardia
- Q24.1 Levocardia
- Q24.2 Cor triatriatum
- Q24.3 Estenose do infundíbulo pulmonar
- Q24.4 Estenose subaórtica congênita
- Q24.5 Malformações dos vasos coronários
 - Aneurisma (arterial) coronário congênito
- Q24.6 Bloqueio congênito do coração
- Q24.8 Outras malformações congênicas especificadas do coração
- Q24.9 Malformação não especificada do coração

Q25 - Malformações congênicas das grandes artérias

- Q25.0 Permeabilidade do canal arterial
 - Permeabilidade do canal de Botal
 - Persistência do canal arterial
- Q25.1 Coartação da aorta
 - Coartação da aorta (antes do canal) (após o canal)
- Q25.2 Atresia da aorta
- Q25.3 Estenose da aorta
 - Estenose aórtica supravalvar
- Q25.4 Outras malformações congênicas da aorta
- Q25.5 Atresia da artéria pulmonar
- Q25.6 Estenose da artéria pulmonar
- Q25.7 Outras malformações congênicas da artéria pulmonar
- Q25.8 Outras malformações congênicas das grandes artérias
- Q25.9 Malformação congênita não especificada das grandes artérias

Q26 - Malformações congênicas das grandes veias

- Q26.0 Estenose congênita da veia cava
 - Estenose congênita da veia cava (inferior) (superior)
- Q26.1 Persistência da veia cava superior esquerda
- Q26.2 Comunicação venosa pulmonar anormal total
- Q26.3 Comunicação venosa pulmonar anormal parcial
- Q26.4 Comunicação venosa pulmonar anormal não especificado
- Q26.5 Comunicação venosa portal anormal
- Q26.6 Fístula entre a veia porta e a artéria hepática
- Q26.8 Outras malformações congênicas das grandes veias
 - Ausência da veia cava (inferior) (superior)
 - Continuação da veia cava inferior na veia ázigos
 - Persistência da veia cardinal posterior esquerda
 - Síndrome da cimitarra
- Q26.9 Malformação congênita não especificada de grande veia

Q27 - Outras malformações congênicas do sistema vascular periférico

- Q27.0 Ausência congênita e hipoplasia da artéria umbilical
 - Artéria umbilical única
- Q27.1 Estenose congênita da artéria renal
- Q27.2 Outras malformações congênicas da artéria renal
 - Artérias renais múltiplas
 - Malformação congênita da artéria renal SOE
- Q27.3 Malformação artério-venosa periférica
 - Aneurisma arteriovenoso
- Q27.4 Ectasia venosa (flebectasia) congênita
- Q27.8 Outras malformações congênicas especificadas do sistema vascular periférico
- Q27.9 Malformação congênita não especificada do sistema vascular periférico

Q28 - Outras malformações congênicas do aparelho circulatório

- Q28.0 Malformação arteriovenosa de vasos pré-cerebrais
 - Aneurisma arteriovenoso congênito pré-cerebral (não-roto)
- Q28.1 Outras malformações dos vasos pré-cerebrais
 - Aneurisma pré-cerebral congênito (não-roto)
 - Malformação congênita dos vasos pré-cerebrais SOE
- Q28.2 Malformação arteriovenosa dos vasos cerebrais
 - Aneurisma cerebral arteriovenoso congênito (não-roto)
 - Malformação arteriovenosa do cérebro SOE
- Q28.3 Outras malformações dos vasos cerebrais
 - Aneurisma cerebral congênito (não-roto)
 - Malformação congênita dos vasos cerebrais SOE
- Q28.8 Outras malformações congênicas especificadas do aparelho circulatório
 - Aneurisma congênito de localização especificada NCOP
- Q28.9 Malformação congênita não especificada do aparelho circulatório

Q30 a Q34 - Malformações Congênicas do Aparelho Respiratório

- *Estes defeitos são pouco freqüentes. Testar a permeabilidade das fossas nasais para o diagnóstico de atresias/estenose de coanas.*
- *As alterações nasais podem indicar malformações do grupo das holoprosencefalias ou do grupo das displasias fronto-nasais.*

Q30 - Malformação congênita do nariz

- Q30.0 Atresia das coanas
- Q30.1 Agenesia ou hipoplasia do nariz
 - Ausência congênita do nariz
- Q30.2 Fissura, entalhe ou fenda nasal
- Q30.3 Perfuração congênita do septo nasal
- Q30.8 Outras malformações congênicas do nariz
 - Anomalia congênita da parede dos seios paranasais
 - Nariz supranumerário
- Q30.9 Malformação congênita não especificada do nariz

Q31 - Malformações congênicas da laringe –

- Q31.0 Pterígio da laringe
- Q31.1 Estenose subglótica congênita
- Q31.2 Hipoplasia da laringe
- Q31.3 Laringocele
- Q31.5 Laringomalácia congênita
- Q31.8 Outras malformações congênicas da laringe
- Q31.9 Malformação congênita não especificada da laringe

Q32 - Malformações congênicas da traquéia e dos brônquios

- Q32.0 Traqueomalácia congênita
- Q32.1 Outras malformações congênicas da traquéia
- Q32.2 Broncomalácia congênita
- Q32.3 Estenose congênita dos brônquios
- Q32.4 Outras malformações congênicas dos brônquios

Q33 - Malformações congênicas do pulmão

- Q33.0 Pulmão cístico congênito
- Q33.1 Lobo pulmonar supranumerário
- Q33.2 Seqüestro pulmonar
- Q33.3 Agenesia do pulmão
 - Ausência do pulmão (lobo)
- Q33.4 Bronquectasia congênita
- Q33.5 Tecido ectópico intrapulmonar
- Q33.6 Hipoplasia e displasia do pulmão
- Q33.8 Outras malformações congênicas do pulmão
- Q33.9 Malformação congênita não especificada do pulmão

Q34 - Outras malformações congênicas do aparelho respiratório

- Q34.0 Anomalia da pleura
- Q34.1 Cisto congênito do mediastino
- Q34.8 Outras malformações congênicas especificadas do aparelho respiratório
- Q34.9 Malformação congênita não especificada do aparelho respiratório

Q35 a Q37 - Fendas Labiais e Palatinas

- *Os defeitos congênicos dos lábios ocorrem por volta da 4ª a 8ª semana de gestação e os defeitos congênicos do palato ocorrem por volta da 6ª a 10ª semana de gestação.*
- *As fendas labiais são as malformações mais comuns da região perioral. Podem ser unilateral ou bilateral. E podem ou não estar associadas às fendas palatinas.*
- *As fendas palatinas são as malformações mais comuns da cavidade oral. Podem ser unilateral, bilateral ou mediana. Apresentam uma expressividade variável desde fendas completas e que se comunicam com a cavidade nasal até uma simples úvula bífida.*

Q35 - Fenda palatina

- A fenda palatina é ocasionada pela não fusão dos processos palatais e pode acometer o palato mole e/ou o duro.

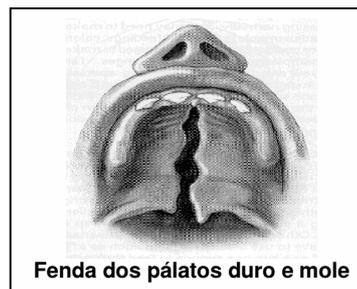
Q35.1 Fenda do palato duro

Q35.3 Fenda do palato mole

Q35.5 Fenda do palato duro com fenda do palato mole

Q35.7 Fenda da úvula

Q35.9 Fenda palatina não especificada



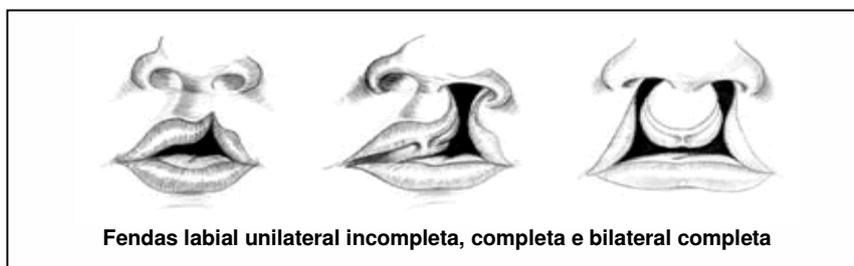
Q36 - Fenda labial

- Malformação congênita caracterizada por uma fenda, completa ou parcial, do lábio superior com ou sem fenda do processo alveolar. Pode ser classificada em unilateral ou bilateral.
- Apesar da CID-10 contemplar uma terceira categoria, fenda labial mediana, esta pertence embriologicamente ao grupo dos defeitos de formação da linha média.

Q36.0 Fenda labial bilateral

Q36.1 Fenda labial mediana

Q36.9 Fenda labial unilateral



Q37 - Fenda labial com fenda palatina

Q37.0 Fenda do palato duro com fenda labial bilateral

Q37.1 Fenda do palato duro com fenda labial unilateral

Q37.2 Fenda do palato mole com fenda labial bilateral

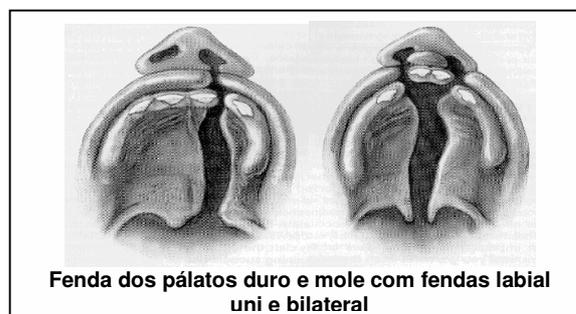
Q37.3 Fenda do palato mole com fenda labial unilateral

Q37.4 Fenda dos palatos duro e mole com fenda labial bilateral

Q37.5 Fenda dos palatos duro e mole com fenda labial unilateral

Q37.8 Fenda do palato com fenda labial bilateral, não especificada

Q37.9 Fenda do palato com fenda labial unilateral, não especificada



Q38 a Q45 Outras Malformações Congênicas do Aparelho Digestivo

Q38 - Outras malformações congênicas da língua, da boca e da faringe

- *Estes defeitos devem ser diagnosticados com observação da cavidade oral: observar tamanho e mobilidade da língua.*
- *Atenção: as malformações do tubo digestivo são diagnosticadas depois de 24 horas e assim, as anomalias devem ser recuperadas para serem descritas na DNV.*

Q38.0 Malformações congênicas dos lábios, não classificadas em outra parte

- Fístula congênita do lábio
- Malformação labial congênita SOE
- Síndrome de Van der Woude

Q38.1 Anquiloglossia

- Língua presa

Q38.2 Macroglossia

Q38.3 Outras malformações congênicas da língua

- Aglossia
- Hipoglossia
- Hipoplasia da língua
- Língua bífida
- Microglossia

Q38.4 Malformações congênicas das glândulas e dutos salivares

- Atresia
- Ausência
- Fístula salivar congênita
- Glândulas ou dutos salivares supranumerários

Q38.5 Malformações congênicas do palato não classificadas em outra parte

- Ausência da úvula
- Malformação congênita do palato SOE
- Palato em ogiva

Q38.6 Outras malformações congênicas da boca

- Malformação congênita da boca SOE

Q38.7 Bolsa faríngea

- Divertículo da faringe

Q38.8 Outras malformações congênicas da faringe

- Malformação congênita da faringe SOE

Q39 - Malformações congênicas do esôfago

- *Atresia do esôfago: Malformação congênita caracterizada pela interrupção do esôfago, com ou sem fístula traqueal.*

Q39.0 Atresia de esôfago, sem fístula

- Atresia do esôfago SOE

Q39.1 Atresia de esôfago, com fístula traqueoesofágica

- Atresia de esôfago com fístula broncoesofágica

Q39.2 Fístula traqueoesofágica congênita, sem atresia

- Fístula traqueoesofágica congênita SOE

Q39.3 Estenose congênita e estreitamento congênito do esôfago

Q39.4 Pterígio do esôfago

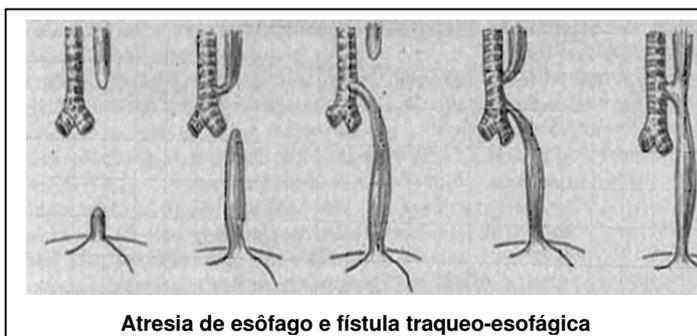
Q39.5 Dilatação congênita do esôfago

Q39.6 Divertículo do esôfago

- Bolsa esofágica

Q39.8 Outras malformações congênicas do esôfago

Q39.9 Malformação congênita não especificada do esôfago



Atresia de esôfago e fístula traqueo-esofágica

Q40 - Outras malformações congênicas do trato digestivo superior

- Q40.0 Estenose hipertrófica congênita do piloro
- Q40.1 Hérnia congênita de hiato
 - Deslocamento da cárdia através do hiato esofágico
- Q40.2 Outras malformações congênicas especificadas do estômago
- Q40.3 Malformação congênita não especificada do estômago
- Q40.8 Outras malformações congênicas especificadas do trato digestivo superior
- Q40.9 Malformação congênita não especificada do trato digestivo superior

Q41 - Ausência, atresia e estenose congênita do intestino delgado

- Q41.0 Ausência, atresia e estenose congênita do duodeno
- Q41.1 Ausência, atresia e estenose congênita do jejuno
 - Imperfuração do jejuno
 - Síndrome da casca da maçã ["apple peel syndrome"]
- Q41.2 Ausência, atresia e estenose congênita do íleo
- Q41.8 Ausência, atresia e estenose congênita de outras partes especificadas do intestino delgado
- Q41.9 Ausência, atresia e estenose congênita do intestino delgado, sem especificação de localização
 - Ausência, atresia e estenose congênita do intestino SOE

Q42 - Ausência, atresia e estenose congênita do cólon

- Q42.0 Ausência, atresia e estenose congênita do reto, com fístula
- Q42.1 Ausência, atresia e estenose congênita do reto, sem fístula
 - Imperfuração do reto
- Q42.2 Ausência, atresia e estenose congênita do ânus, com fístula
- Q42.3 Ausência, atresia e estenose congênita do ânus, sem fístula
 - Imperfuração anal
- Q42.8 Ausência, atresia e estenose congênita de outras partes do cólon (intestino grosso)
- Q42.9 Ausência, atresia e estenose congênita de partes não especificadas do cólon (intestino grosso)

Q43 - Outras malformações congênicas do intestino

- Q43.0 Divertículo de Meckel
- Q43.1 Doença de Hirschsprung
 - Aganglionose
 - Megacolo congênito (agangliônico)
- Q43.2 Outros transtornos funcionais congênicos do cólon
 - Dilatação congênita do cólon
- Q43.3 Malformações congênicas da fixação do intestino
- Q43.4 Duplicação do intestino
- Q43.5 Ânus ectópico
- Q43.6 Fístula congênita do reto e do ânus
- Q43.7 Persistência de cloaca
 - Cloaca SOE
- Q43.8 Outras malformações congênicas especificadas do intestino
 - Divertículo congênito do intestino
 - Diverticulite congênita do cólon
 - Dolicocólon
 - Mega-apêndice
 - Megaduodeno
 - Microcólon
 - Síndrome da alça cega, congênita
 - Transposição do:
 - apêndice
 - cólon
 - intestino
- Q43.9 Malformação congênita não especificada do intestino

Q44 - Malformações congênicas da vesícula biliar, das vias biliares e do fígado

- Q44.0 Agenesia, aplasia e hipoplasia da vesícula biliar
 - Ausência congênita da vesícula biliar
- Q44.1 Outras malformações congênicas da vesícula biliar
 - Malformação congênita da vesícula biliar SOE
 - Vesícula biliar intra-hepática
- Q44.2 Atresia das vias biliares
- Q44.3 Estenose e estreitamento congênitos das vias biliares
- Q44.4 Cisto do colédoco
- Q44.5 Outras malformações congênicas das vias biliares
 - Canal hepático supranumerário
 - Duplicação do canal:
 - biliar
 - cístico
 - Malformação congênita das vias biliares SOE
- Q44.6 Doença cística do fígado
 - Doença fibrocística do fígado
- Q44.7 Outras malformações congênicas do fígado

Q45 - Outras malformações congênicas do aparelho digestivo

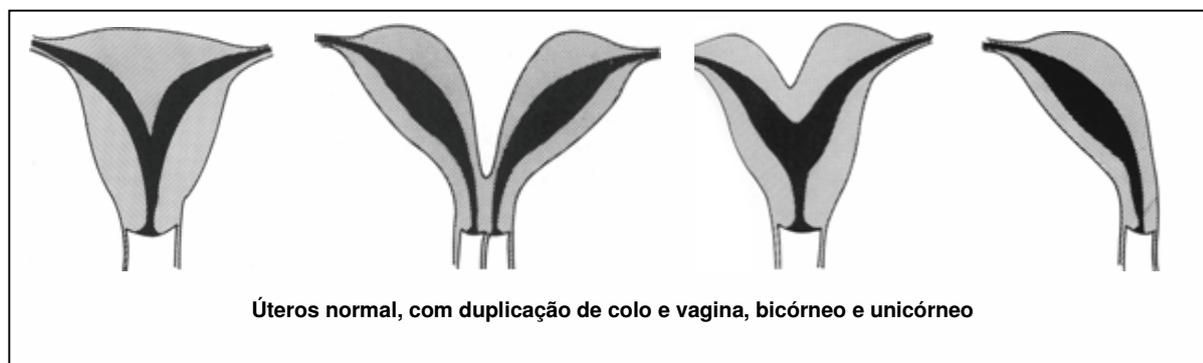
- Q45.0 Agenesia, aplasia e hipoplasia do pâncreas
 - Ausência congênita do pâncreas
- Q45.1 Pâncreas anular
- Q45.2 Cisto pancreático congênito
- Q45.3 Outras malformações congênicas do pâncreas e do duto pancreático
 - Malformação congênita do pâncreas ou do duto pancreático SOE
 - Pâncreas supranumerário
- Q45.8 Outras malformações congênicas especificadas do aparelho digestivo
- Q45.9 Malformação congênita não especificada do aparelho digestivo

Q50 a Q56 Malformações Congênicas dos Órgãos Genitais**Q50 - Malformações congênicas dos ovários, das trompas de Falópio e dos ligamentos largos**

- Q50.0 Ausência congênita dos ovários
- Q50.1 Cisto ovariano de desenvolviment
- Q50.2 Torção congênita do ovário
- Q50.3 Outras malformações congênicas do ovário
 - Aplasia ovariana
 - Malformação congênita do ovário SOE
 - Ovário supranumerário
- Q50.4 Cisto embrionário da trompa de Falópio
 - Cisto da fimbria ovariana
- Q50.5 Cisto embrionário do ligamento largo
- Q50.6 Outras malformações congênicas das trompas de Falópio e dos ligamentos largos

Q51 - Malformações congênicas do útero e do colo do útero

- Q51.0 Agenesia e aplasia do útero
 - Ausência congênita do útero
- Q51.1 Útero duplo com duplicação do colo uterino e da vagina
- Q51.2 Outra duplicação do útero
 - Útero duplo SOE
- Q51.3 Útero bicórneo
- Q51.4 Útero unicórneo
- Q51.5 Agenesia e aplasia do colo do útero
 - Ausência congênita do colo do útero
- Q51.6 Cisto embrionário do colo do útero
- Q51.7 Fístula congênita útero-digestiva ou útero-urinária
- Q51.8 Outras malformações congênicas do útero e do colo do útero
 - Hipoplasia do útero e do colo do útero
- Q51.9 Malformação congênita não especificada do útero e do colo do útero SOE

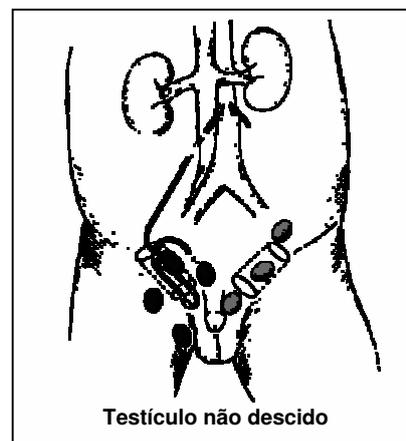


Q52 - Outras malformações congênicas dos órgãos genitais femininos

- Q52.0 Ausência congênita da vagina
- Q52.1 Duplicação da vagina
 - Vagina septada
- Q52.2 Fístula reto-vaginal congênita
- Q52.3 Imperfuração do hímen
- Q52.4 Outras malformações congênicas da vagina
- Q52.5 Fusão dos lábios vulvares
- Q52.6 Malformação congênita do clitóris
- Q52.7 Outras malformações congênicas da vulva
- Q52.8 Outras malformações congênicas especificadas dos órgãos genitais femininos
- Q52.9 Malformação congênita não especificada dos órgãos genitais femininos

Q53 - Testículo não-descido

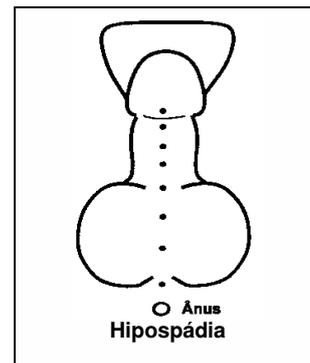
- Q53.0 Testículo ectópico
 - Testículo ectópico, unilateral ou bilateral
- Q53.1 Testículo não-descido, unilateral
- Q53.2 Testículo não-descido, bilateral
- Q53.9 Testículo não-descido, não especificado
 - Criptorquidia SOE



Q54 - Hipospádias

- *Caracteriza-se pela abertura do meato uretral na face ventral do corpo do pênis. É dividido em balânica, peniana, penoescrotal e perineal.*

- Q54.0 Hipospádia balânica
- Q54.1 Hipospádia peniana
- Q54.2 Hipospádia penoescrotal
- Q54.3 Hipospádia perineal
- Q54.4 Corda venérea congênita
- Q54.8 Outras hipospádias
- Q54.9 Hipospádia não especificada



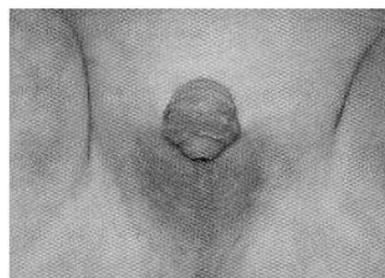
Q55 - Outras malformações congênicas dos órgãos genitais masculinos

- Q55.0 Ausência e aplasia do testículo
Monorquidia
- Q55.1 Hipoplasia do(s) testículo(s) e do escroto
Fusão dos testículos
- Q55.2 Outras malformações congênicas do(s) testículo(s) e do escroto
Malformação congênita do(s) testículo(s) e do escroto SOE
Migração do testículo
Poliorquidia
Testículo retrátil
- Q55.3 Atresia do canal deferente
- Q55.4 Outras malformações congênicas do canal deferente, do epidídimo, das vesículas seminais e da próstata
Ausência ou aplasia (da) (do):
 cordão espermático
 próstata
Malformação congênita do canal deferente, do epidídimo, das vesículas seminais ou da próstata SOE
- Q55.5 Ausência e aplasia congênicas do pênis
- Q55.6 Outras malformações congênicas do pênis
Curvatura (lateral) do pênis
Hipoplasia do pênis
Malformação congênita do pênis SOE
- Q55.8 Outras malformações congênicas especificadas dos órgãos genitais masculinos
- Q55.9 Malformação congênita não especificada dos órgãos genitais masculinos

Q56 - Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo

- *O termo “Genitália Ambígua” é usado quando não conseguimos identificar o sexo de recém-nascido ao exame clínico.*
- *Há a necessidade da realização de exames complementares: cariótipo com bandas G, ultrassom pélvico, dosagem hormonal e de eletrólitos. Dá-se muita importância à verificação da presença ou não de outras anomalias associadas.]*
- *A foto ao lado apresenta genitália ambígua com falo proeminente e abertura de seio urogenital em sua base. Observa-se ainda, uma fusão dos processos lábio-escrotais, apresentando escurecimento e rugosidade. Sem gônadas visíveis ou palpáveis.*

- Q56.0 Hermafroditismo não classificado em outra parte
Ovotestis
- Q56.1 Pseudo-hermafroditismo masculino, não classificado em outra parte
Pseudo-hermafroditismo masculino SOE
- Q56.2 Pseudo-hermafroditismo feminino, não classificado em outra parte
Pseudo-hermafroditismo feminino SOE
- Q56.3 Pseudo-hermafroditismo não especificado
- Q56.4 Sexo indeterminado, não especificado
Genitália ambígua



Genitália Ambígua

Q60 a Q64 Malformações Congênicas do Aparelho Urinário

- Defeitos diagnosticados após 24 horas, prestar atenção para o registro na DNV.
- Exames de imagem são fundamentais para a descrição correta.

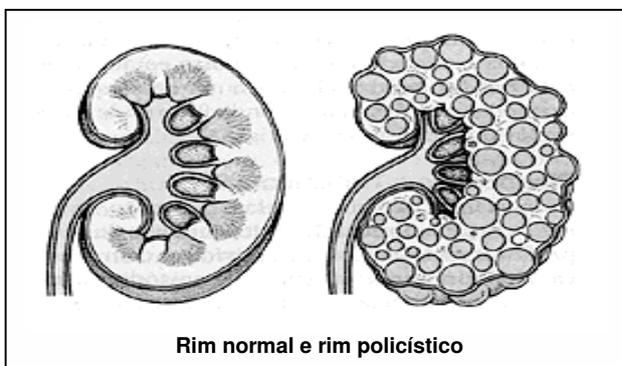
Q60 -Agenesia renal e outros defeitos de redução do rim

- Q60.0 Agenesia unilateral do rim
- Q60.1 Agenesia bilateral do rim
- Q60.2 Agenesia renal não especificada
- Q60.3 Hipoplasia renal unilateral
- Q60.4 Hipoplasia renal bilateral
- Q60.5 Hipoplasia renal não especificada
- Q60.6 Síndrome de Potter

Q61 - Doenças císticas do rim

- Caracteriza-se pela presença de cistos no interior do rim. Os cistos podem ser únicos ou múltiplos.

- Q61.0 Cisto congênito único do rim
Cisto do rim (congênito) (único)
- Q61.1 Rim policístico, autossômico recessivo
Rim policístico, tipo infantil
- Q61.2 Rim policístico, autossômico dominante
Rim policístico, tipo adulto
- Q61.3 Rim policístico não especificado
- Q61.4 Displasia renal
- Q61.5 Cisto medular do rim
Rim em esponja SOE
- Q61.8 Outras doenças císticas do rim
Degeneração ou doença fibrocística do rim
Rim fibrocístico
- Q61.9 Doença cística não especificada do rim
Síndrome de Meckel-Gruber



Q62 - Anomalias congênicas obstrutivas da pelve renal e malformações congênicas do ureter

- Q62.0 Hidronefrose congênita
- Q62.1 Atresia e estenose do ureter
- Q62.2 Megaureter congênito
- Q62.3 Outras anomalias obstrutivas da pelve renal e do ureter
- Q62.4 Agenesia do ureter
- Q62.5 Duplicação do ureter
- Q62.6 Má-posição do ureter
- Q62.7 Refluxo vésico-uretero-renal congênito
- Q62.8 Outras malformações congênicas do ureter
Anomalia do ureter SOE

Q63 - Outras malformações congênicas do rim

- Q63.0 Rim supranumerário
- Q63.1 Rim lobulado, fundido ou em ferradura
- Q63.2 Rim ectópico
- Q63.3 Rim hiperplásico e gigante
- Q63.8 Outras malformações congênicas especificadas do rim
Lítíase renal congênita
- Q63.9 Malformação congênita não especificada do rim

Q64 - Outras malformações congênicas do aparelho urinário

- Q64.0 Epispádias
 - *Caracterizada pela abertura da uretra na face dorsal do pênis*
- Q64.1 Extrofia vesical
 - *Malformação complexa caracterizada por um defeito no fechamento da parede abdominal baixa e bexiga. A bexiga se abre na parede ventral do abdome, entre o umbigo e a sínfise púbica. Geralmente está associada à epispádia e anormalidades estruturais dos ossos pubianos.*



Ectopia vesical
Extroversão da bexiga

- Q64.2 Válvulas uretrais posteriores congênicas
- Q64.3 Outras formas de atresia e de estenose de uretra e do colo da bexiga
- Q64.4 Malformação do úraco
- Q64.5 Ausência congênita da bexiga e da uretra
- Q64.6 Divertículo congênito da bexiga
- Q64.7 Outras malformações congênicas da bexiga e da uretra
- Q64.8 Outras malformações congênicas especificadas do aparelho urinário
- Q64.9 Malformação congênita não especificada do aparelho urinário



Q65 a Q79 Malformações e Deformidades Congênicas do Sistema Osteomuscular

- *O sistema osteomuscular é um grupo muito suscetível a anomalias, pela complexidade do seu desenvolvimento.*
- *As anomalias deste sistema são, em sua maioria, de fácil identificação ao exame clínico.*
- *A radiografia constitui um importante exame para a correta diferenciação e caracterização das anomalias.*

Q65 - Malformações congênicas do quadril

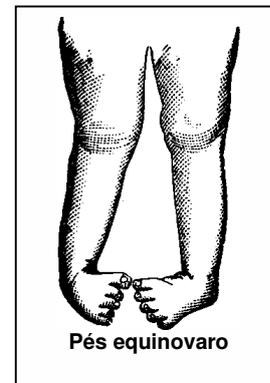
- **Atenção:** *Ortolani positivo é subluxação. Quadril luxado geralmente associado com quadro de artrogripose.*

- Q65.0 Luxação congênita unilateral do quadril
- Q65.1 Luxação congênita bilateral do quadril
- Q65.2 Luxação congênita não especificada do quadril
- Q65.3 Subluxação congênita unilateral do quadril
- Q65.4 Subluxação congênita bilateral do quadril
- Q65.5 Subluxação congênita não especificada do quadril
- Q65.6 Quadril instável
- Q65.8 Outras deformidades congênicas do quadril
- Q65.9 Deformidade congênita não especificada do quadril

Q66 - Deformidades congênicas do pé

- *Diversos são os tipos de pé torto. Procurar descrever se o desvio pode ou não ser reduzido por manobras manuais. Alguns tipos, sem significado, prestar atenção para descrever as formas que exigirão alguma observação e/ou intervenção.*
- **Pé Torto:** Anomalia congênita do membro inferior devido à falta de movimentação adequada durante a gestação.

- Q66.0 Pé torto equinovaro
- Q66.1 Pé torto calcaneovaro
- Q66.2 Metatarso varo
- Q66.3 Outras deformidades congênicas dos pés em varo
 - Hálux varo congênito
- Q66.4 Pé torto calcaneovalgo
 - Palipes calcaneovalgo
- Q66.5 Pé chato congênito
- Q66.6 Outras deformidades congênicas dos pés em valgo
 - Metatarso valgo
- Q66.7 Pé cavo
- Q66.8 Outras deformidades congênicas do pé
- Q66.9 Deformidade congênita não especificada do pé



Q67 - Deformidades osteomusculares congênicas da cabeça, da face, da coluna e do tórax

- **Atenção:** a maioria destes defeitos é deformidade. A principal confusão pode ocorrer com as assimetrias de crânio que são deformidades das craniossinostoses cujos códigos estão mais abaixo.

- Q67.0 Assimetria facial
- Q67.1 Deformidade facial por compressão
- Q67.2 Dolicocefalia
- Q67.3 Plagiocefalia
- Q67.4 Outras deformidades congênicas do crânio, da face e da mandíbula
 - Atrofia ou hipertrofia hemifacial
 - Depressões dos ossos do crânio
 - Desvio congênito do septo nasal
 - Nariz esmagado ou curvado congênito
- Q67.5 Deformidades congênicas da coluna vertebral
 - Escoliose congênita:
- Q67.6 Tórax escavado
 - Tórax em barril congênito
- Q67.7 Tórax carinado
 - Tórax em peito de pomba congênito
- Q67.8 Outras deformidades congênicas do tórax
 - Deformidade congênita da parede torácica SOE

Q68 - Outras deformidades osteomusculares congênicas

- Q68.0 Deformidade congênita do músculo esternocleidomastoideu
 - Contratura do (músculo) esternocleidomastoideu
 - Torcicolo congênito (esternomastoideu)
 - Tumor (congênito) esternomastoideu
- Q68.1 Deformidade congênita da mão
 - Mão em espada (congênita)
 - Mão em pá congênita
- Q68.2 Deformidade congênita do joelho
 - Joelho recurvado congênito

Luxação congênita do joelho

Q68.3 Encurvamento congênito do fêmur

Q68.4 Encurvamento congênito da tíbia e da perônio [fibula]

Q68.5 Encurvamento congênito de ossos longos não especificados do membro inferior

Q68.8 Outras deformidades osteomusculares congênicas

Q69 - Polidactilia

- *Malformação congênita caracterizada pela presença de um dígito extra-numerário ou apêndice digitiforme nos pés e ou nas mãos.*
- *Polidactilia pós-axial: o dígito extranumerário se encontra no eixo ulnar ou fibular.*
- *Polidactilia pré-axial: o dígito extranumerário se encontra no eixo radial ou tibial.*

Q69.0 Dedo(s) da mão supranumerário(s)

Q69.1 Polegar(es) supranumerário(s)

Q69.2 Artelho(s) supranumerário(s)

Hálux supranumerário

Q69.9 Polidactilia não especificada

Dedo(s) ou artelho(s) supranumerário(s) SOE



Q70 - Sindactilia

- *Malformação congênita caracterizada pela união de um ou mais dedos.*
- *Sindactilia simples: união entre os dedos só constituída por pele.*
- *Sindactilia complexa: união entre os dedos constituídos por pele e sinostose óssea.*
- *Polissindactilia: mais de dois dedos estão envolvidos na sindactilia.*

Q70.0 Coalescência dos dedos (dedos da mão fundidos)

Sindactilia complexa dos dedos com sinostose

Q70.1 Dedos palmados

Sindactilia simples dos dedos sem sinostose

Q70.2 Coalescência dos artelhos (artelhos fundidos)

Sindactilia complexa dos artelhos com sinostose

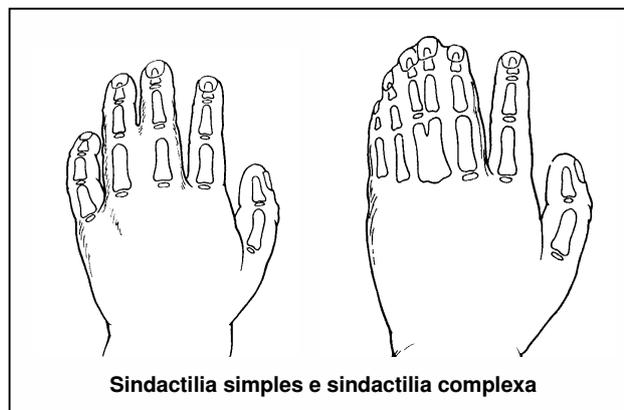
Q70.3 Artelhos palmados

Sindactilia simples sem sinostose

Q70.4 Polissindactilia

Q70.9 Sindactilia não especificada

Coalescência das falanges SOE



Defeitos por redução dos membros

- *Os defeitos por redução de membros são malformações congênicas caracterizadas por ausência parcial ou completa do membro, ou hipoplasia grave das estruturas esqueléticas dos membros. A descrição completa da deficiência de um membro pode ser feita observando-se sete critérios:*

1- Total ou Parcial;

2- Terminal ou Intercalar;

3- Transverso ou Longitudinal;

4- Membro Inferior ou Superior;

5- Lado Direito ou Esquerdo;

6- A descrição do osso deficiente;

7- A descrição da porção do osso deficiente.

Q71 - Defeitos, por redução, do membro superior

- *Diversidade enorme de defeitos: sempre fazer estudo radiológico do esqueleto. Descrever os defeitos observados e identificados pela radiografia ao invés de fazer diagnósticos de amelia, focomelia, etc.*

- Q71.0 Ausência congênita completa do(s) membro(s) superior(es)
 Q71.1 Ausência congênita do braço e do antebraço, com mão presente
 Q71.2 Ausência congênita do antebraço e da mão
 Q71.3 Ausência congênita da mão e de dedo(s)
 Q71.4 Defeito de redução longitudinal do rádio
 Mão em clava (congênita)
 Mão radial
 Q71.5 Defeito de redução longitudinal do cúbito [ulna]
 Q71.6 Mão em garra de lagosta
 Q71.8 Outros defeitos de redução do membro superior
 Encurtamento congênito do(s) membro(s) superior(es)
 Q71.9 Defeito por redução do membro superior, não especificado

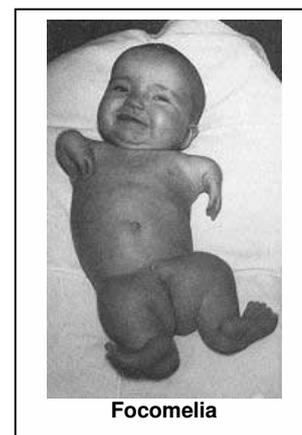


Q72 - Defeitos, por redução, do membro inferior

- Q72.0 Ausência congênita completa do(s) membro(s) inferior(es)
 Q72.1 Ausência congênita da coxa e da perna com pé presente
 Q72.2 Ausência congênita da perna e do pé
 Q72.3 Ausência congênita do pé e de artelho(s)
 Q72.4 Defeito por redução longitudinal da tíbia
 Deficiência focal femoral proximal
 Q72.5 Defeito por redução longitudinal da tíbia
 Q72.6 Defeito por redução longitudinal do perônio [fíbula]
 Q72.7 Pé bífido
 Q72.8 Outros defeitos por redução do(s) membro(s) inferior(es)
 Encurtamento congênito do(s) membro(s) inferior(es)
 Q72.9 Defeito não especificado por redução do membro inferior

Q73 - Defeitos por redução de membro não especificado

- Q73.0 Ausência congênita de membro(s) não especificado(s)
 Q73.1 Focomelia, membro(s) não especificado(s)
 • **Focomelia:** *Malformação congênita caracterizada pelo desenvolvimento defeituoso de braços, pernas ou ambos, de modo que as mãos e os pés são estreitamente ligados ao corpo.*
 Q73.8 Outros defeitos por redução de membro(s) não especificado(s):
 Defeito por redução longitudinal de membro(s) não especificado(s)
 Ectromelia, Hemimelia, Redução SOE



Q74 - Outras malformações congênicas dos membros

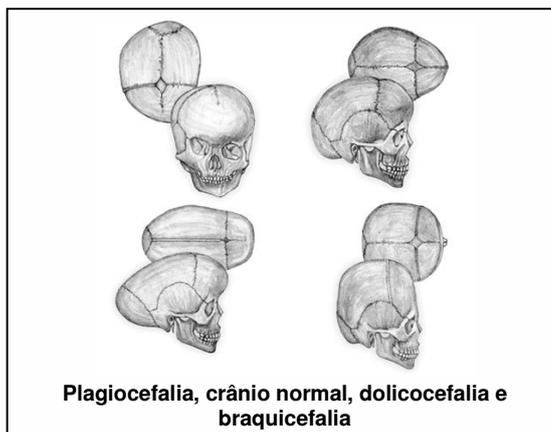
- Q74.0 Outras malformações congênicas do(s) membro(s) superiores, inclusive da cintura escapular
 Deformidade (de): Madelung, Sprengel
 • *Deformidade de Madelung: caracteriza-se pela curvatura do punho devido à subluxação rádio-ulnar distal ou por hipoplasia radial.*
 • *Deformidade de Sprengel: Caracteriza-se pela elevação da escápula*
 Disostose cleidocraniana
 Macroductilia (dedos)
 Ossos do carpo supranumerários
 Polegar com três falanges

- Pseudoartrose da clavícula congênita
- Sinostose rádio-cubital [rádio-ulnar]
- Q74.1 Malformação congênita do joelho
 - Ausência congênita de rótula
 - Joelho congênito: valgo, varo
 - Luxação congênita da rótula [patela]
 - Rótula rudimentar
- Q74.2 Outras malformações congênicas do(s) membro(s) inferiores, inclusive da cintura pélvica
- Q74.3 Artrogripose congênita múltipla
 - *Artrogripose: Defeito congênito dos membros caracterizado por contraturas, flexão e distensão.*
- Q74.8 Outras malformações congênicas especificadas de membro(s)
- Q74.9 Malformações congênicas não especificadas de membro(s)

Q75 - Outras malformações congênicas dos ossos do crânio e da face

- *A fusão precoce das suturas cranianas (craniossinostose) pode causar alterações no formato da calota craniana sendo: braquicefalia (sutura coronal), dolicocefalia (sutura sagital), trigonocefalia (sutura metópica) ou plagiocefalia (sutura coronal ou lambdóide unilateral).*
- *Podem ser isoladas ou associadas às outras anomalias congênicas. Confirmar a fusão das suturas com exame radiológico.*

- Q75.0 Craniossinostose
 - Acrocefalia
 - Fusão imperfeita do crânio
 - Oxicefalia
 - Trigonocefalia
- Q75.1 Disostose craniofacial
 - Doença de Crouzon
- Q75.2 Hipertelorismo
- Q75.3 Macrocefalia
- Q75.4 Disostose mandíbulo-facial
 - Síndrome de:
 - Franceschetti
 - Treacher Collins



- Q75.5 Disostose óculo-mandibular
- Q75.8 Outras malformações congênicas especificadas dos ossos do crânio e da face
 - Ausência congênita de ossos do crânio
 - Malformação congênita da frente
 - Platibasia
- Q75.9 Malformação congênita não especificada dos ossos do crânio e da face

Q76 - Malformações congênicas da coluna vertebral e dos ossos do tórax

- Q76.0 Espinha bífida oculta
- Q76.1 Síndrome de Klippel-Feil
 - *Klippel-Feil: Síndrome de fusão dos corpos vertebrais (cervical, torácica, tóraco-lombar ou lombar).*
- Q76.2 Espondilolistese congênita
 - Espondilolise congênita
- Q76.3 Escoliose congênita devida à malformação óssea congênita
 - Fusão de hemivértebra ou falha de segmentação com escoliose
- Q76.4 Outras malformações congênicas da coluna vertebral não-associadas com escoliose
 - Ausência congênita de vértebra
 - Cifose congênita
 - Fusão congênita de vértebras
 - Hemivértebra
 - Lordose congênita

- Malformação congênita (articular)
- Malformação da coluna vertebral
- Platispondilise
- Vértebra supranumerária
- Q76.5 Costela cervical
 - Costela supranumerária cervical
- Q76.6 Outras malformações congênicas das costelas
 - Ausência de costela
 - Coalescência de costelas
 - Malformação de costela SOE
 - Costela supranumerária
- Q76.7 Malformação congênita do esterno
 - Ausência congênita do esterno
 - Externo bífido
- Q76.8 Outras malformações congênicas dos ossos do tórax
- Q76.9 Malformação congênita não especificada dos ossos do tórax

Q77 - Osteocondrodisplasia com anomalias de crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral

- *Estes quadros são quase sempre de causa genética e o estudo radiológico do esqueleto é fundamental para estabelecer o diagnóstico.*

- Q77.0 Acondrogenesia
 - Hipocondrogenesia
- Q77.1 Nanismo tanatofórico
- Q77.2 Síndrome das costelas curtas
 - Displasia torácica asfixiante (síndrome de Jeune)
- Q77.3 Condrodisplasia puntacta
- Q77.4 Acondroplasia
 - Hipocondroplasia
 - Osteosclerose congênita
- Q77.5 Displasia diastrófica
- Q77.6 Displasia condroectodérmica
 - Síndrome de Ellis-van Creveld
- Q77.7 Displasia espondiloepifisária
- Q77.8 Outras osteocondrodisplasias com anomalias do crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral
- Q77.9 Osteocondrodisplasia não especificada com anomalias do crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral

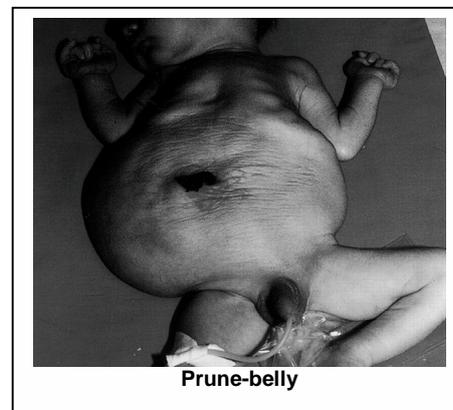
Q78 - Outras osteocondrodisplasias

- Q78.0 Osteogênese imperfeita
 - Fragilidade óssea
 - Osteopsatirose
- Q78.1 Displasia poliostótica fibrosa
 - Síndrome de Albright(-McCune)(-Stemberg)
- Q78.2 Osteopetrose
 - Síndrome de Albers-Schönberg
- Q78.3 Displasia diafisária progressiva
 - Síndrome de Camurati-Engelman
- Q78.4 Encondromatose
 - Doença de Ollier
 - Síndrome de Maffucci
- Q78.5 Displasia metafisária
 - Síndrome de Pyle
- Q78.6 Exostoses congênicas múltiplas
 - Aclasia diafisária
- Q78.8 Outras osteocondrodisplasias especificadas
 - Osteopoiquiose

- Q78.9 Osteocondrodysplasia não especificada
 Condrodistrofia SOE
 Osteodistrofia SOE

Q79 - Malformações congênicas do sistema osteomuscular não classificadas em outra parte

- Q79.0 Hérnia diafragmática congênita
- *Malformação congênita caracterizada por herniação de vísceras abdominais para o interior da caixa torácica, devido a defeito do diafragma.*
- Q79.1 Outras malformações congênicas do diafragma
- Ausência de diafragma
 - Eventração do diafragma
 - Malformação congênita do diafragma SOE
- Q79.2 Exonfalia
- Onfalocele
 - *Malformação congênita caracterizada pela herniação de estruturas da cavidade abdominal através de um defeito da parede abdominal na inserção do cordão umbilical, revestida por um saco membranoso constituído por peritônio e âmnio.*
- Q79.3 Gastrosquise
- *Malformação congênita caracterizada por um defeito da parede abdominal tipicamente localizado no lado direito do cordão umbilical no qual alça intestinal e outros conteúdos viscerais estão herniados através da parede abdominal aberta, sem revestimento da membrana.*
- Q79.4 Síndrome do abdome em ameixa seca (“Prune belly syndrome”)
- *Malformação congênita complexa caracterizada pela deficiência da musculatura abdominal anterior, anomalias do trato urinário e criptorquidia bilateral. Podem estar presentes defeitos ortopédicos e do trato alimentar.*
- Q79.5 Outras malformações congênicas da parede abdominal
- Q79.6 Síndrome de Ehlers-Danlos
- Q79.8 Outras malformações congênicas do sistema osteomuscular
- Amiotrofia congênita
 - Bandas constrictivas congênicas
 - Encurtamento congênito de tendão
 - Músculo supranumerário
 - Síndrome de Poland
- Q79.9 Malformação congênita não especificada do sistema osteomuscular



Q80 a Q89 Outras Malformações Congênicas

Q80 - Ictiose congênita -

- Q80.0 Ictiose vulgar
- Q80.1 Ictiose ligada ao cromossomo X
- Q80.2 Ictiose lamelar
- Q80.3 Eritrodermia ictiosiforme bulhosa congênita
- Q80.4 Feto arlequim
- Q80.8 Outras ictioses congênicas
- Q80.9 Ictiose congênita não especificada

Q81 - Epidermólise bolhosa

- Q81.0 Epidermólise bolhosa simples
- Q81.1 Epidermólise bolhosa letal
 - Síndrome de Herlitz
- Q81.2 Epidermólise bolhosa distrófica
- Q81.8 Outras epidermólises bolhosas
- Q81.9 Epidermólise bolhosa não especificada



Q82 - Outras malformações congênicas da pele

- *Nevos pigmentados: descrever cor, tamanho, número, distribuição. Em geral as anomalias congênicas consideradas menores, são muito freqüentes.*

- Q82.0 Linfedema hereditário
- Q82.1 Xeroderma pigmentoso
- Q82.2 Mastocitose
- Q82.3 Incontinentia pigmenti
- Q82.4 Displasia ectodérmica (anidrótica)
- Q82.5 Nevo não-neoplásico congênito
- Q82.8 Outras malformações congênicas especificadas da pele
 - Acrocordon
 - Anomalias dos dermatoglifos
 - Ceratose folicular [Darier-White]
 - Ceratose palmo-plantar herdada
 - Cútis laxa (hiperelástica)
 - Pênfigo familiar benigno [Hailey-Hailey]
 - Pregis palmares anormais
- Q82.9 Malformação congênita não especificada da pele

Q83 - Malformações congênicas da mama

- *Mama extra-numerária: descrever localização e número: são muito freqüentes.*

- Q83.0 Ausência congênita da mama com ausência do mamilo
- Q83.1 Mama supranumerária
 - Mama acessória
- Q83.2 Ausência de mamilo
- Q83.3 Mamilo acessório
 - Mamilo supranumerário
- Q83.8 Outras malformações congênicas da mama
 - Hipoplasia mamária
- Q83.9 Malformação congênita não especificada da mama

Q84 - Outras malformações congênicas do tegumento

- Q84.0 Alopecia congênita
 - Atricoose congênita
- Q84.1 Alterações morfológicas congênicas dos cabelos não classificadas em outra parte
 - Cabelos em conta
 - Monilêtrix
 - Pili annulati
- Q84.2 Outras malformações congênicas dos cabelos
 - Hipertricoose congênita
 - Lanugo persistente
 - Malformações congênicas dos cabelos SOE
- Q84.3 Anoníquia
- Q84.4 Leuconíquia congênita
- Q84.5 Hipertrófia e alargamento das unhas
 - Onicaxia congênita
 - Paquioníquia
- Q84.6 Outras malformações congênicas das unhas
 - Malformação congênita das unhas SOE
- Q84.8 Outras malformações congênicas especificadas do tegumento
 - Aplasia congênita da cútis
- Q84.9 Malformação congênita não especificada do tegumento

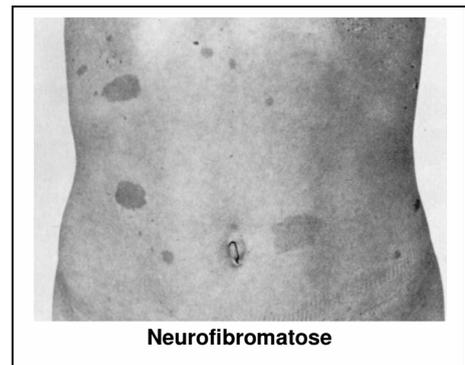
Q85 - Facomatoses não classificadas em outra parte

- Q85.0 Neurofibromatose (não-maligna)
 - Doença de von Recklinghausen
- Q85.1 Esclerose tuberosa
 - Doença de Bourneville
 - Epiloia
- Q85.8 Outras facomatoses não classificadas em outra parte
 - Síndrome de:
 - Peutz-Jeghers
 - Sturge-Weber(-Dimitri)
 - von Hippel-Lindau
- Q85.9 Facomatose não especificada

• *Termo genérico para um grupo de doenças hereditárias caracterizadas por hamartomas envolvendo tecidos múltiplos.*

• *Hamartoma : Anomalia focal que se assemelha a um neoplasma, mas resulta do desenvolvimento defeituoso em um órgão.*

Hamartose SOE



Q86 - Síndromes com malformações congênicas devidas a causas exógenas conhecidas, não classificadas em outra parte

- *Na descrição das síndromes observar recomendações do tópico 2 deste manual.*

- Q86.0 Síndrome fetal alcoólico (dismórfico)
- Q86.1 Síndrome fetal devida à hidantoína
 - Síndrome de Meadow

- Q86.2 Dismorfismo devido ao Warfarin
 Q86.8 Outras síndromes com malformações congênicas devidas a causas exógenas conhecidas

Q87 - Outras síndromes com malformações congênicas que acometem múltiplos sistemas

- Q87.0 Síndromes com malformações congênicas afetando predominantemente o aspecto da face

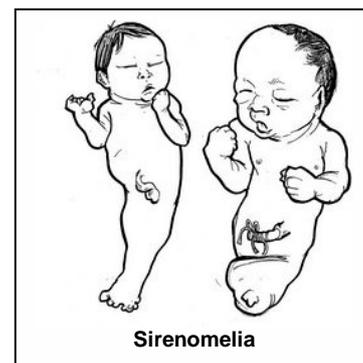
Acrocefalopolissindactilia
 Acrocefalossindactilia [Apert]
 Ciclopia
 Rosto de assobio
 Síndrome (de):
 criptoftálmica
 Goldenhar
 Moebius
 oro-facio-digital
 Robin

- Q87.1 Síndromes com malformações congênicas associadas predominantemente com nanismo

Síndrome de:
 Aarskog
 Cockayne
 De Lange
 Dubowitz
 Noonan
 Prader-Willi
 Robinow-Silverman-Smith
 Russell-Silver
 Seckel
 Smith-Lemli-Opitz

- Q87.2 Síndromes com malformações congênicas afetando predominantemente os membros

Síndrome de:
 Holt-Oram
 Klippel-Trenaunay-Weber
 rótula em unha
 Rubinstein-Taybi
 Sirenomelia
 trombocitopenia com ausência de rádio



- Q87.3 Síndromes com malformações congênicas com hipercrecimento precoce

Síndrome de:
 Beckwith-Wiedemann
 Sotos
 Weaver

- Q87.4 Síndrome de Marfan

- Q87.5 Outras síndromes com malformações congênicas com outras alterações do esqueleto

- Q87.8 Outras síndromes com malformações congênicas especificadas, não classificadas em outra parte

Síndrome de:
 Alport
 Laurence-Moon-Bardet-Biedl
 Zellweger

Q89 - Outras malformações congênicas não classificadas em outra parte

- Q89.0 Malformações congênicas do baço
 Asplenia (congênita)
 Esplenomegalia congênita
- Q89.1 Malformações congênicas das supra-renais
- Q89.2 Malformações congênicas de outras glândulas endócrinas
 Cisto tireoglosso
 Persistência do canal tireoglosso
 Malformação congênita da tireóide ou da paratireóide
- Q89.3 Situs inversus
 Dextrocardia com situs inversus
 Disposição atrial em espelho com situs inversus
 Situs inversus ou transversus:
 abdominal
 torácico
 Transposição das vísceras:
 abdominais
 torácicas
- Q89.4 Reunião de gêmeos
 Craniopago
 Dicéfalo
 Monstro duplo
 Pigópago
 Toracópago
- Q89.7 Malformações congênicas múltiplas, não classificadas em outra parte
- Q89.8 Outras malformações congênicas especificadas
- Q89.9 Malformações congênicas não especificadas
 Anomalia congênita SOE
 Deformidade congênita SOE

Q90 a Q99 Anomalias cromossômicas não classificadas em outra parte**Anomalias Cromossômicas**

- *O genoma humano é formado por 46 cromossomos, sendo 22 pares de autossomos e 1 par de cromossomos sexuais (46,XX no sexo feminino e 46,XY no sexo masculino).*
- *As anomalias cromossômicas são causas importantes de defeitos congênicos no recém-nascido. Podemos encontrar alterações tanto no número quanto na estrutura dos cromossomos.*
- *A incidência global de anomalias cromossômicas em neonatos é cerca de 1 em 160 nascimentos.*

Q90 - Síndrome de Down

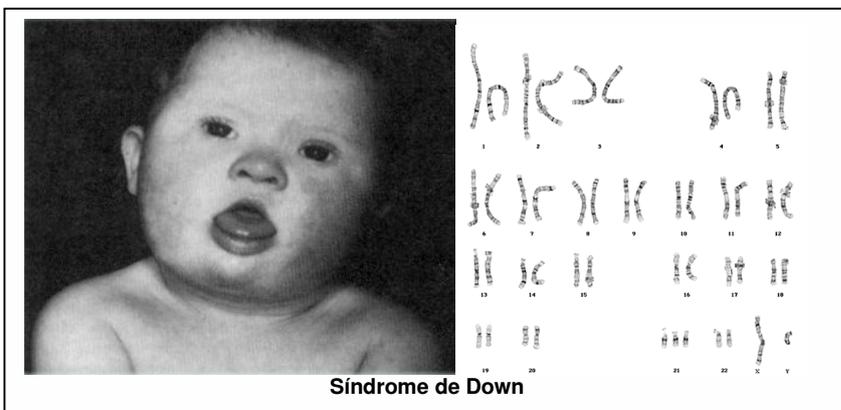
• A Síndrome de Down é caracterizada por um conjunto de anomalias menores e maiores que definem o quadro clínico.

Q90.0 Trissomia 21, não-disjunção meiótica

Q90.1 Trissomia 21, mosaïcismo (não-disjunção mitótica)

Q90.2 Trissomia 21, translocação

Q90.9 Síndrome de Down não especificada



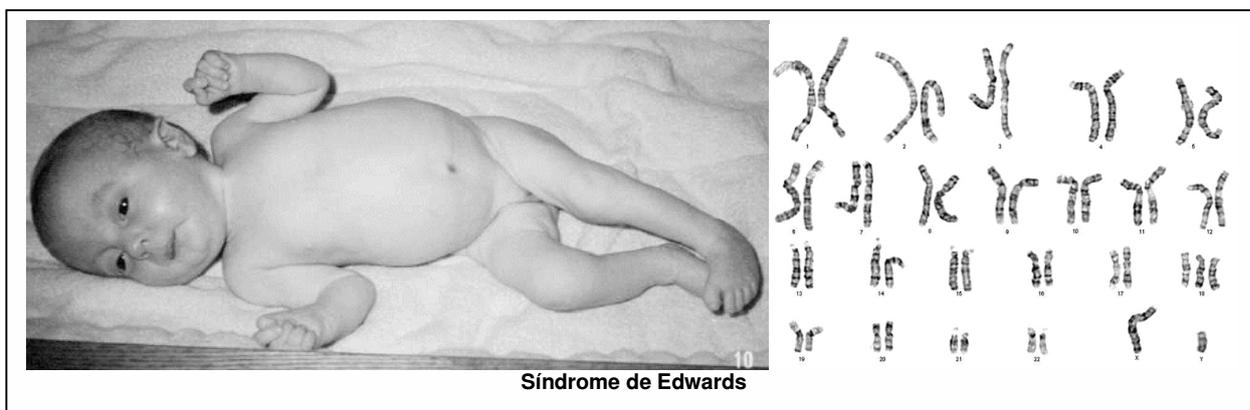
Q91 - Síndrome de Edwards e Síndrome de Patau

Q91.0 Trissomia 18, não-disjunção meiótica

Q91.1 Trissomia 18, mosaïcismo cromossômico (não-disjunção mitótica)

Q91.2 Trissomia 18, translocação

Q91.3 Síndrome de Edwards não especificada

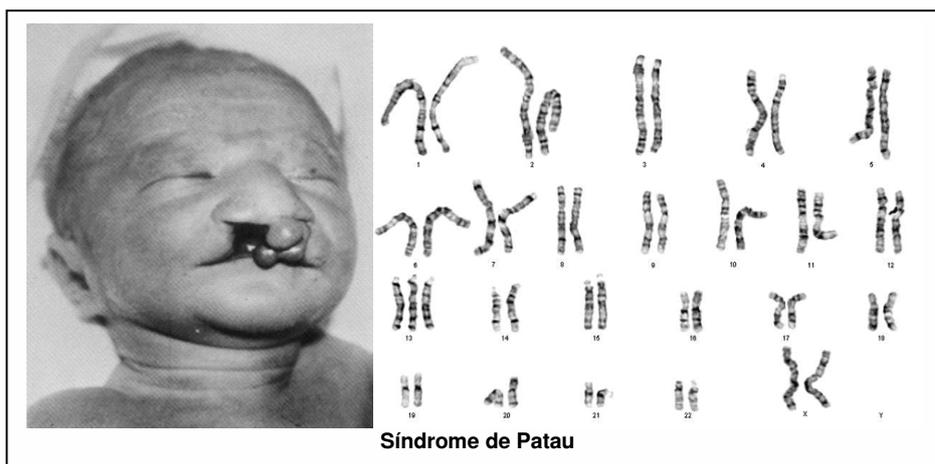


Q91.4 Trissomia 13, não-disjunção meiótica

Q91.5 Trissomia 13, mosaïcismo cromossômico (não-disjunção mitótica)

Q91.6 Trissomia 13, translocação

Q91.7 Síndrome de Patau não especificada

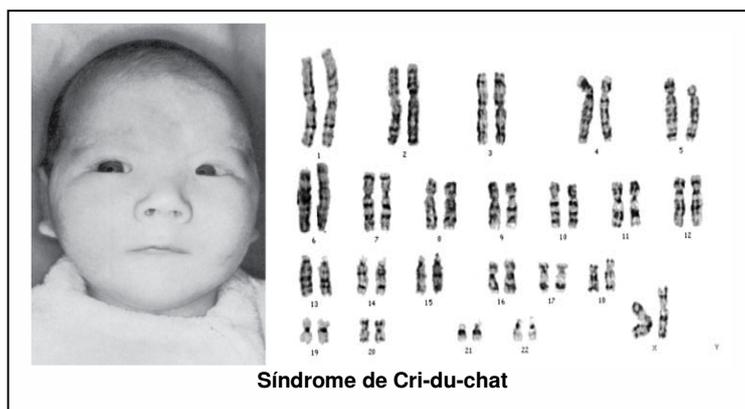


Q92 - Outras trissomias e trissomias parciais dos autossomos, não classificadas em outra parte

- Q92.0 Trissomia de um cromossomo inteiro, não-disjunção meiótica
- Q92.1 Trissomia de um cromossomo inteiro, mosaïcismo cromossômico (não-disjunção mitótica)
- Q92.2 Trissomia parcial major
 - Duplicação de braço completo ou de mais
- Q92.3 Trissomia parcial minor
 - Duplicação de menos de braço completo
- Q92.4 Duplicações vistas somente na prometáfase
- Q92.5 Duplicação com outros rearranjos complexos
- Q92.6 Cromossomos marcadores suplementares
- Q92.7 Triploidia e poliploidia
- Q92.8 Outras trissomias especificadas e trissomias parciais dos autossomos
- Q92.9 Trissomia e trissomia parcial não especificada dos autossomos

Q93 - Monossomias e deleções dos autossomos, não classificadas em outra parte

- Q93.0 Monossomia de cromossomo inteiro, não-disjunção meiótica
- Q93.1 Monossomia de cromossomo inteiro, mosaïcismo cromossômico (não-disjunção mitótica)
- Q93.2 Cromossomo substituído por anel ou dicêntrico
- Q93.3 Deleção do braço curto do cromossomo 4
 - Síndrome de Wolff-Hirschorn
- Q93.4 Deleção do braço curto do cromossomo 5
 - Síndrome do grito do gato ("cri-du-chat")
- Q93.5 Outras deleções parciais de cromossomo
 - Síndrome de Angelman
- Q93.6 Deleções vistas somente na prometáfase
- Q93.7 Deleções com outros rearranjos complexos
- Q93.8 Outras deleções dos autossomos
- Q93.9 Deleções não especificadas dos autossomos

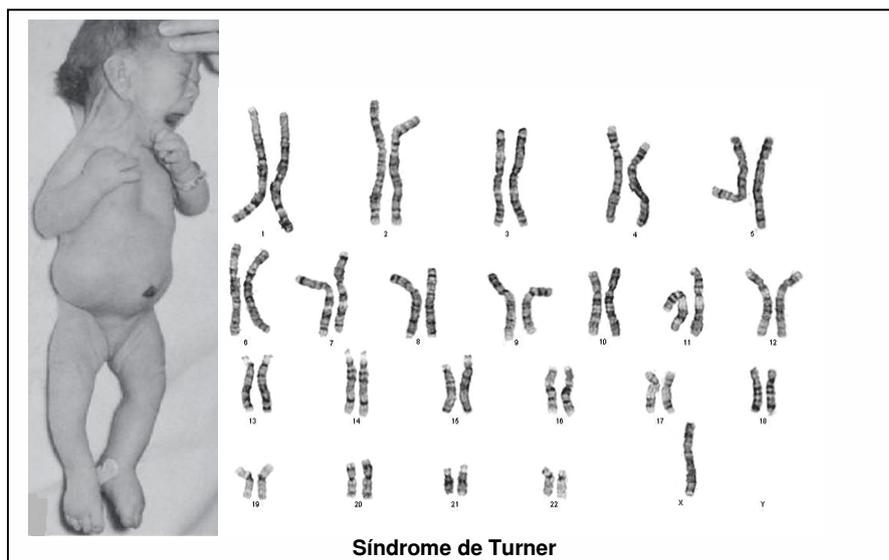


Q95 - Rearranjos equilibrados e marcadores estruturais, não classificados em outra parte

- Q95.0 Translocação ou inserção equilibrada em sujeito normal
- Q95.1 Inversão cromossômica em sujeito normal
- Q95.2 Rearranjo autossômico equilibrado em sujeito anormal
- Q95.3 Rearranjo sexual/autossômico equilibrado em sujeito anormal
- Q95.4 Sujeito com marcador de heterocromatina
- Q95.5 Sujeito com sítio autossômico frágil
- Q95.8 Outros rearranjos e marcadores equilibrados
- Q95.9 Rearranjos e marcadores equilibrados não especificados

Q96 - Síndrome de Turner

- Q96.0 Cariótipo 45, X
- Q96.1 Cariótipo 46, X iso (Xq)
- Q96.2 Cariótipo 46, X com cromossomo sexual anormal, salvo iso (Xq)
- Q96.3 Mosaïcismo cromossômico, 45, X/46, XX ou XY
- Q96.4 Mosaïcismo cromossômico, 45, X/outra(s) linhagens celular(es) com cromossomo sexual anormal
- Q96.8 Outras variantes da síndrome de Turner
- Q96.9 Síndrome de Turner não especificada



Q97 - Outras anomalias dos cromossomos sexuais, fenótipo feminino, não classificadas em outra parte

- Q97.0 Cariótipo 47, XXX
- Q97.1 Mulher com mais de três cromossomos X
- Q97.2 Mosaïcismo cromossômico, linhagens com diversos números de cromossomos X
- Q97.3 Mulher com cariótipo 46, XY
- Q97.8 Outras anomalias especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo feminino
- Q97.9 Anomalias não especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo feminino

Q98 - Outras anomalias dos cromossomos sexuais, fenótipo masculino, não classificadas em outra parte

- Q98.0 Síndrome de Klinefelter, cariótipo 47, XXY
- Q98.1 Síndrome de Klinefelter, homem com mais de dois cromossomos X
- Q98.2 Síndrome de Klinefelter, homem com cariótipo 46, XX
- Q98.3 Outro homem com cariótipo 46, XX
- Q98.4 Síndrome de Klinefelter não especificada
- Q98.5 Cariótipo 47, XYY
- Q98.6 Homem com cromossomos sexuais de estrutura anormal
- Q98.7 Homem com mosaïcismo dos cromossomos sexuais
- Q98.8 Outras anomalias especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo masculino
- Q98.9 Anomalias não especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo masculino

Q99 - Outras anomalias dos cromossomos, não classificadas em outra parte

- Q99.0 Quimera 46, XX/46, XY
 - Quimera 46, XX/46, XY hermafrodita verdadeiro
- Q99.1 Hermafrodite verdadeiro 46, XX
 - Disgenesia gonadal pura
 - 46, XX com gônadas vestigiais
 - 46, XY com gônadas vestigiais
- Q99.2 Cromossomo X frágil
 - Síndrome do cromossomo X frágil
- Q99.8 Outras anomalias cromossômicas especificadas
- Q99.9 Anomalia cromossômica não especificada

ANEXOS

ANEXO I : FORMULÁRIO DA DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO



República Federativa do Brasil
Ministério da Saúde
1ª VIA - SECRETARIA DE SAÚDE

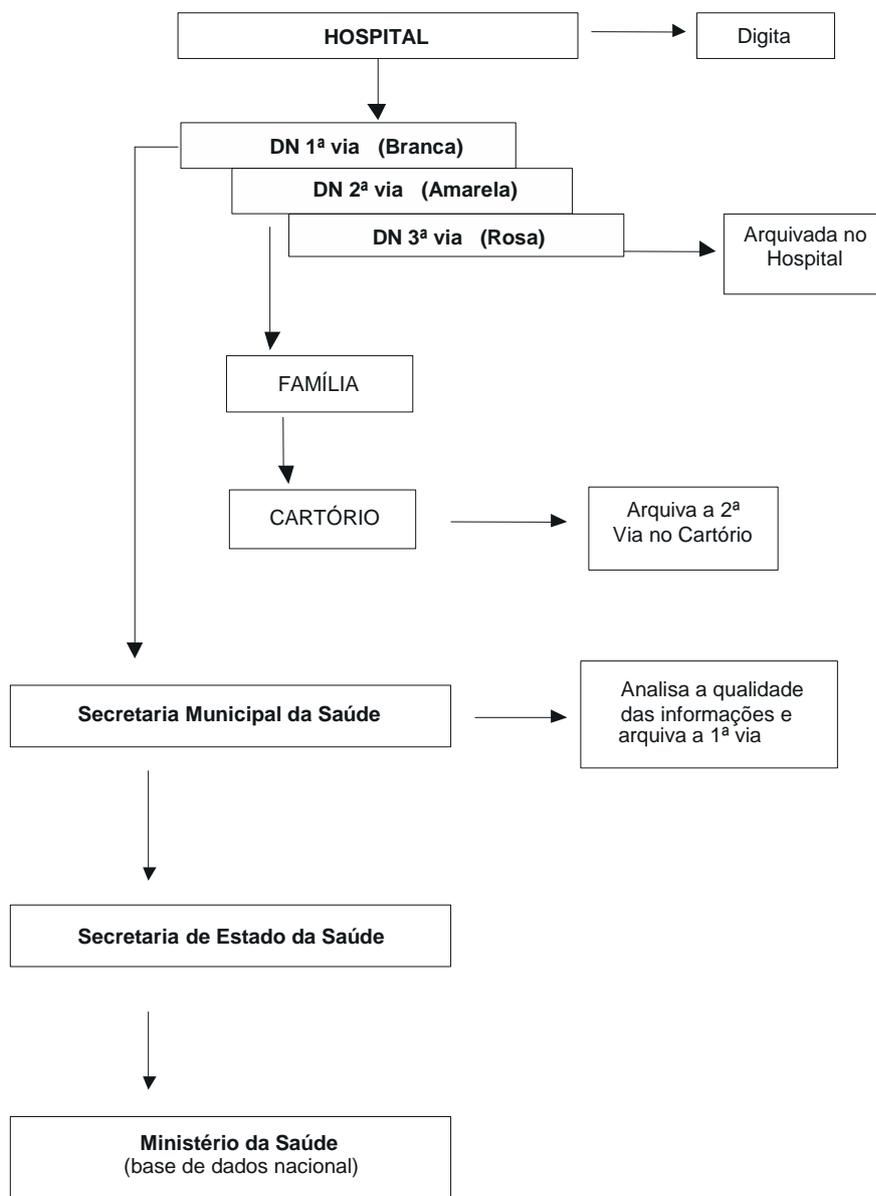
Declaração de Nascido Vivo 00-00000000-0

I	Cartório	1	Cartório	Código	2	Registro	3	Data					
		4	Município				5	UF					
II	Local da Ocorrência	6	Local da Ocorrência	7	Estabelecimento			Código					
		1	<input type="checkbox"/> Hospital	2	<input type="checkbox"/> Outros Estab. Saúde	3	<input type="checkbox"/> Domicílio						
		4	<input type="checkbox"/> Outros	9	<input type="checkbox"/> Ignorado								
		8	Endereço da ocorrência, se fora do estab. ou da resid. da mãe (Rua, praça, avenida, etc)	Número	Complemento	9	CEP						
		10	Bairro/Distrito	Código	11	Município de ocorrência	Código	12	UF				
III	Mãe	13	Nome da Mãe			14	Cartão SUS						
		15	Idade (anos)	16	Estado Civil	17	Escolaridade (Em anos de estudo concluídos)	18	Ocupação habitual e ramo de atividade	19	Núm. de filhos tidos em gestações anteriores (obs.: utilizar 99 se ignorados)		
		1	<input type="checkbox"/> Solteira	2	<input type="checkbox"/> Casada	1	<input type="checkbox"/> Nenhuma	2	<input type="checkbox"/> De 1 a 3				
		3	<input type="checkbox"/> Viúva	4	<input type="checkbox"/> Separada judicialmente/ divorciada	3	<input type="checkbox"/> De 4 a 7	4	<input type="checkbox"/> De 8 a 11				
		9	<input type="checkbox"/> Ignorado			5	<input type="checkbox"/> 12 e mais	9	<input type="checkbox"/> Ignorado				
		20	Residência da mãe			Número	Complemento	21	CEP				
		22	Bairro/Distrito	Código	23	Município	Código	24	UF				
IV	Gestação e Parto	25	Duração da gestação (em semanas)	26	Tipo de gravidez	27	Tipo de parto	28	Número de consultas de pré-natal				
		1	<input type="checkbox"/> Menos de 22	2	<input type="checkbox"/> De 22 a 27	1	<input type="checkbox"/> Única	2	<input type="checkbox"/> Dupla	1	<input type="checkbox"/> Vaginal	2	<input type="checkbox"/> De 1 a 3
		3	<input type="checkbox"/> De 28 a 31	4	<input type="checkbox"/> De 32 a 36	3	<input type="checkbox"/> Tripla e mais	9	<input type="checkbox"/> Ignorado	2	<input type="checkbox"/> Cesáreo		
		5	<input type="checkbox"/> De 37 a 41	6	<input type="checkbox"/> 42 e mais					4	<input type="checkbox"/> 7 e mais	9	<input type="checkbox"/> Ignorado
		9	<input type="checkbox"/> Ignorado										
V	Recém Nascido	29	Nascimento	30	Sexo	31	Índice de Apgar						
			Data		Hora		M - Masculino		F - Feminino				
		32	Raça/cor	33	Peso ao nascer								
		1	<input type="checkbox"/> Branca	2	<input type="checkbox"/> Preta	3	<input type="checkbox"/> Amarela	4	<input type="checkbox"/> Parda	5	<input type="checkbox"/> Indígena		
		34	Detectada alguma malformação congênita e/ou anomalia cromossômica?										
		1	<input type="checkbox"/> Sim	2	<input type="checkbox"/> Não								
		9	<input type="checkbox"/> Ignorado										
VI	Identificação	35	Polegar direito da mãe	36	Pé direito da criança								
VII	Preench.	37	Responsável pelo preenchimento	38	Função	39	Identidade	40	Órgão Emissor	41	Data		
			Nome										

ATENÇÃO: ESTE DOCUMENTO NÃO SUBSTITUI A CERTIDÃO DE NASCIMENTO

O Registro de Nascimento é obrigatório por lei.
Para registrar esta criança, o pai ou responsável deverá levar este documento ao cartório de registro civil.

ANEXO II : FLUXO DA DN PARA OS NASCIMENTOS HOSPITALARES



REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Ministério da Saúde, Conselho Federal de Medicina, Centro da OMS para a Classificação de Doenças em Português. *A Declaração de Óbito: documento necessário e importante*. 2ª edição, Brasília: Ministério da Saúde, 2007. 40p. (Série A. Normas e Manuais Técnicos).

São Paulo (cidade). Secretaria Municipal da Saúde. Coordenação de Epidemiologia e Informação – CEInfo. *Declaração de Nascido Vivo. Manual de Preenchimento*. São Paulo: Secretaria Municipal da Saúde, 2008. 19p.

Organização Mundial da Saúde. *Classificação estatística internacional de doenças e problemas relacionados à saúde: 10ª revisão*. São Paulo: Centro da OMS para a Classificação de Doenças em Português, 1995.

Ministério da Saúde, Fundação Nacional de Saúde. *Manual de instruções para o preenchimento da declaração de nascido vivo*. 3ª ed. Brasília, 2001.

Secretaria da Saúde do Estado da Bahia, Diretoria de Informação e Comunicação em Saúde. *SINASC e SIM: algumas orientações*. Salvador, 2003.

Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo, Coordenação de Epidemiologia e Informação. *Manual de orientações para codificação e digitação de endereço de residência no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos – SINASC*. São Paulo, 2007.

JONES, K.L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations, 6ed, Elsevier Saunders, 2006

AASE, J.M. Diagnostic Dysmorphology. New York: Plenum Medical Book, 1990

THOMPSON, M.W.; Mc INNES, R.R.; WILLARD, H.F. Genética Médica, 6ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004

GORLIN, R.J.; COHEN, M.M.; LEVIN, L.S. Syndromes of the Head and Neck. 4ed., New York: Oxford University Press, 2001.

LEITE, J.C.L.; DEWES, L.O.; GIUGLIANI, R. Manual de Defeitos Congênitos. 2ed., Porto Alegre: Editora Livre, 2007.

BARAITSER, M.; WINTER, R.M. Atlas Colorido de Síndromes da Malformação Congênita. Editora Manole Ltda, 1998.

ARAUJO, C.L.C.; VANZELLOTTI, I.R.; LEMOS, J.I.; AZEVEDO, M.F. Stedman Dicionário Médico, 25ed. Guanabara-Koogan, 1990

<http://www.emedicine.com/>

<http://www.google.com/>



COORDENAÇÃO DE EPIDEMIOLOGIA E INFORMAÇÃO - CEInfo
Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos - SINASC
Rua General Jardim, 36 - 5º andar- Vila Buarque
CEP: 01223-906 - São Paulo - SP
(11) 3397-2242 / 2253 / 2254 / 2255

