

MANUAL DE APERFEIÇOAMENTO NO DIAGNÓSTICO DE ANOMALIAS CONGÊNITAS



São Paulo - SP
Outubro / 2012

© 2012, 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

CENTRO DE GENÉTICA MÉDICA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP

Elaboração:

Eliana de Aquino Bonilha

Decio Brunoni

Denise Machado Barbuscia

Eneida Sanches Ramos Vico

Fernando Romariz Ferreira

Maria Lucia de Moraes Bourroul

Marina de Freitas

Noemia Etinger

Pablo Domingos Rodrigues De Nicola

Editoração:

Josane Cavalheiro

Simone Yoshie Tanaka de Moraes

COORDENAÇÃO DE EPIDEMIOLOGIA E INFORMAÇÃO - CEInfo

Rua General Jardim, 36 - 5º andar- Vila Buarque

CEP: 01223-010 - São Paulo- SP

E-mail: sinasc@prefeitura.sp.gov.br

Fones: (11) 3397-2242 / 2253 / 2254 / 2255

Home Page: www.prefeitura.sp.gov.br/saude/publicacoesceinfo

Ficha Catalográfica

São Paulo (cidade). Secretaria Municipal da Saúde. Coordenação de Epidemiologia e Informação – CEInfo. Declaração de Nascido Vivo - Manual de Anomalias Congênitas. 2ª ed. São Paulo: Secretaria Municipal da Saúde, 2012. 97p.

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

SUMÁRIO

PREFÁCIO	5
1. A DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO.....	7
PREENCHIMENTO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NA DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO.....	8
INCLUSÃO DA INFORMAÇÃO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NO SINASC	10
A. Pesquisa dos códigos das Anomalias Congênicas na Tabela da CID-10 do SINASC	10
B. Digitação das anomalias congênicas detectadas no SINASC	12
2. ANOMALIAS CONGÊNITAS: CLASSIFICAÇÕES E NOMENCLATURA.....	15
3. ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS DO REGISTRO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS	18
4. IDENTIFICAÇÃO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS:.....	21
5. REGISTRO ADEQUADO E CLASSIFICAÇÃO CORRETA DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS.....	25
7. ANOMALIAS CONGÊNITAS NA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE DOENÇAS : CID-10	29
Q00 A Q07- MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DO SISTEMA NERVOSO	30
Q10 A Q18 - MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DO OLHO, DO OUVIDO, DA FACE E DO PESCOÇO.....	36
Q20 A Q28 - MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DO APARELHO CIRCULATÓRIO	44
Q30 A Q34 - MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DO APARELHO RESPIRATÓRIO	49
Q35 A Q37 - FENDAS LABIAIS E PALATINAS (LÁBIO LEPORINO E/OU PALATO FENDIDO)	51
Q38 A Q45 - OUTRAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DO APARELHO DIGESTIVO	55
Q50 A Q56 - MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DOS ÓRGÃOS GENITAIS.....	60
Q60 A Q64 - MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS DO APARELHO URINÁRIO	65
Q65 A Q79 - MALFORMAÇÕES E DEFORMIDADES CONGÊNITAS DO SISTEMA OSTEOMUSCULAR	68
Q80 A Q89 - OUTRAS MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS	84
Q90 A Q99 - ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS NÃO CLASSIFICADAS EM OUTRA PARTE.....	90
ANEXOS	95
ANEXO I : FORMULÁRIO DA DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO	95
ANEXO II : FLUXO DO SINASC PARA OS NASCIMENTOS HOSPITALARES NA CIDADE DE SÃO PAULO....	96
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	97
REFERÊNCIAS DE IMAGENS	98

PREFÁCIO

A primeira edição deste “Manual de Anomalias Congênicas” foi de grande valia como material de apoio didático para capacitação de profissionais envolvidos no diagnóstico de anomalias em recém-nascidos, no preenchimento e digitação da Declaração de Nascido Vivo (DN). Nos quatro anos passados desde sua publicação, os resultados advindos do uso deste manual foram inúmeros e compensadores, pois além de facilitar o diagnóstico de anomalias possibilitaram que estas informações fossem incorporadas no SINASC - Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos. Esta edição foi disponibilizada em versão impressa e no site da Secretaria Municipal da Saúde, possibilitando que muitos profissionais fossem sensibilizados e instrumentalizados.

A Gerência do SINASC continua realizando capacitações para médicos e enfermeiros em parceria com o Centro de Genética Médica da Universidade Federal de São Paulo – UNIFESP, que também tem apoiado tecnicamente a rede de estabelecimentos de saúde para a codificação e diagnóstico das anomalias congênicas.

A experiência advinda do uso do manual possibilitou a reorganização do seu conteúdo, para facilitar seu emprego rotineiro, motivando uma nova edição revisada, atualizada e ampliada.

O novo formulário da Declaração de Nascido Vivo, distribuído pelo Ministério da Saúde desde 2011, teve o campo referente ao registro de anomalias congênicas alterado - antes campo 34, agora campos 6 e 41. Este novo modelo implicou em mudanças no Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos- SINASC, consideradas nesta nova edição.

As publicações do ECLAMC – Atlas de Malformações e Manual de Preenchimento e de Codificação de Anomalias Congênicas, desenvolvidas pelo Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênicas, em parceria com o Instituto Oswaldo Cruz e o Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio de Janeiro, com o objetivo de colaborar no aprimoramento do registro de anomalias congênicas, nos possibilitou agregar conhecimento, experiências e informações de profissionais que são referência nessa área, obtendo, inclusive a autorização para uso de imagens que fazem parte desta edição e que melhor ilustram algumas anomalias congênicas. Essas publicações tiveram apoio financeiro do Ministério da Saúde.

Este Manual está estruturado para servir como instrumento de trabalho, de consulta rápida e prática, objetivando incrementar o diagnóstico de anomalias congênicas e seu registro na DN e no SINASC.

Esperamos que a melhora das informações possa colaborar para subsidiar a elaboração de políticas públicas voltadas para a assistência deste segmento populacional.

Agradecemos à Secretaria de Vigilância em Saúde do Ministério da Saúde por todo o apoio e a todos que de forma direta e indireta colaboraram com sugestões para este Manual, ampliando as possibilidades de melhoria da qualidade das informações produzidas pelo SINASC.

Margarida M T A Lira
Coordenação de Epidemiologia e Informação – CEInfo – Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo

Décio Brunoni
Centro de Genética Médica - Universidade Federal de São Paulo – UNIFESP

1. A DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO

O formulário da Declaração de Nascido Vivo implantado no Brasil a partir de 2011 é composto por 52 campos, distribuídos em oito blocos de variáveis:

- I - recém-nascido,
- II - local da ocorrência
- III - mãe
- IV - pai
- V - gestação e parto
- VI - anomalias congênicas
- VII - responsável pelo preenchimento
- VIII - cartório

O formulário da DN é numerado, confeccionado em três vias de cores diferentes, e deve ser obrigatoriamente emitido para todo nascido vivo, qualquer que seja a circunstância de ocorrência do parto: hospital, maternidade, serviços de urgência/ emergência, domicílio, vias públicas, veículos de transporte, etc.

• **Nascimento vivo** “é a expulsão ou extração completa do corpo da mãe, independentemente da duração da gestação, de um produto de concepção que, depois da separação, respire ou apresente qualquer outro sinal de vida, tais como batimentos do coração, pulsações do cordão umbilical ou movimentos efetivos dos músculos de contração voluntária, estando ou não cortado o cordão umbilical e estando ou não desprendida a placenta. Cada produto de um nascimento que reúna essas condições se considera como uma criança nascida viva”.

• **Óbito fetal, ou nascido morto ou natimorto ou morte fetal** ” é a morte de um produto de concepção antes da expulsão ou da extração completa do corpo da mãe, independentemente da duração da gravidez; indica o óbito o fato do feto, depois da separação, não respirar nem apresentar nenhum outro sinais de vida, como batimentos do coração, pulsações do cordão umbilical ou movimentos efetivos dos músculos de contração voluntária”.

Obs: Para o **nascido morto (natimorto)**, não se preenche a **Declaração de Nascido Vivo**, apenas a **Declaração de Óbito (DO)** deverá ser preenchida com a anotação de que se trata de um óbito fetal.

Organização Mundial da Saúde, 1995

Na cidade de São Paulo, as vias da DN tem o seguinte fluxo (ANEXO II) para:

- **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 na unidade emitente da Declaração de Nascido Vivo.

PREENCHIMENTO DAS ANOMALIAS CONGÊNICAS NA DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO

O campo relativo às anomalias congênicas passíveis de detecção no momento do nascimento foi incluído na DN em 1999 e, quando devidamente preenchido, permite-nos conhecer e medir a frequência e a natureza desses eventos; elaborar indicadores demográficos e de saúde, desenvolver sistemas de vigilância, estabelecer políticas de saúde, entre outros.

No novo formato da Declaração de Nascido Vivo, distribuído a partir de 2011, o registro das anomalias congênicas é feito nos campos 6 e 41.

No **Campo 6**: preencher “sim”, quando for identificada alguma anomalia congênita.

No **Campo 41**: escrever TODAS as anomalias detectadas.

Esse campo permite o registro de uma ou mais anomalias congênicas e, cada diagnóstico deve ser informado tanto no formulário da DN como no SINASC, incluindo o código correspondente de acordo com a Classificação Internacional de Doenças – 10ª Revisão (CID-10).

República Federativa do Brasil
Ministério da Saúde
1ª VIA - SECRETARIA DE SAÚDE
Declaração de Nascido Vivo

I Identificação do Recém-nascido

1 Nome do Recém-nascido

2 Data e hora do nascimento
2 Data Hora

3 Sexo
 M - Masculino F - Feminino I - Ignorado

4 Peso ao nascer em gramas

5 Índice de Apgar 1º minuto 5º minuto

6 Detectada alguma anomalia ou defeito congênito?
Caso afirmativo, usar o bloco anomalias congênicas para descrevê-las
1 Sim 2 Não 3 Ignorado

VI Anomalia congênita

41 Descrever todas as anomalias ou defeitos congênicos observados

Quando não for identificada anomalia congênita, assinalar “**não**” no **Campo 6**. Nesse caso, o **Campo 41** ficará sem preenchimento.

República Federativa do Brasil
Ministério da Saúde
1ª VIA - SECRETARIA DE SAÚDE
Declaração de Nascido Vivo

I Identificação do Recém-nascido

1 Nome do Recém-nascido

2 Data e hora do nascimento
2 Data Hora

3 Sexo
 M - Masculino F - Feminino I - Ignorado

4 Peso ao nascer em gramas

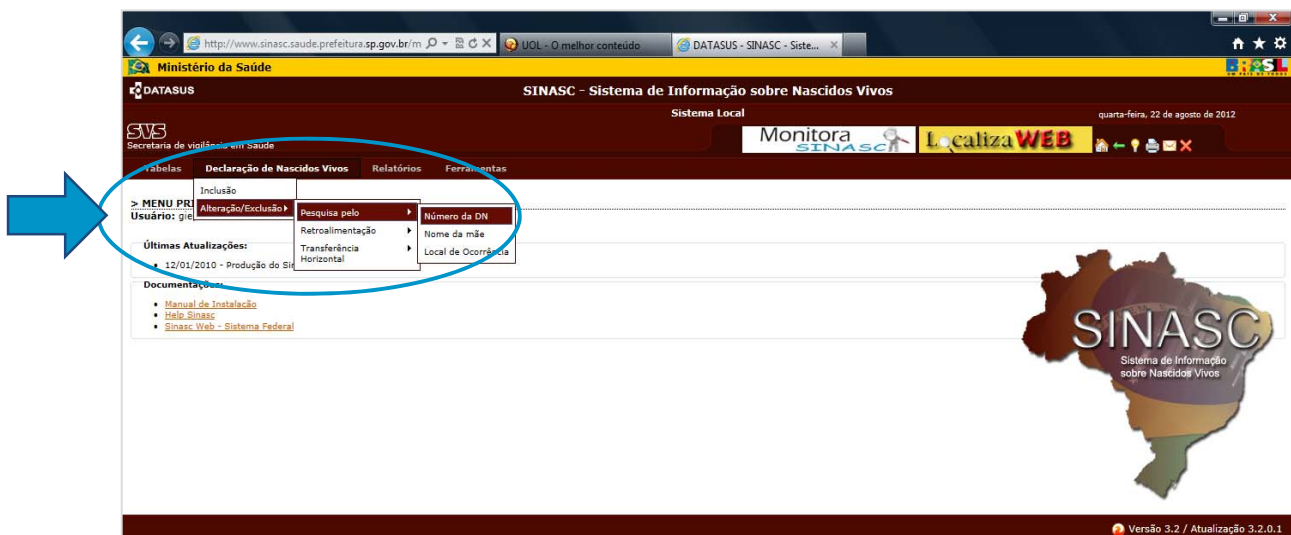
5 Índice de Apgar 1º minuto 5º minuto

6 Detectada alguma anomalia ou defeito congênito?
Caso afirmativo, usar o bloco anomalias congênicas para descrevê-las
1 Sim 2 Não 3 Ignorado

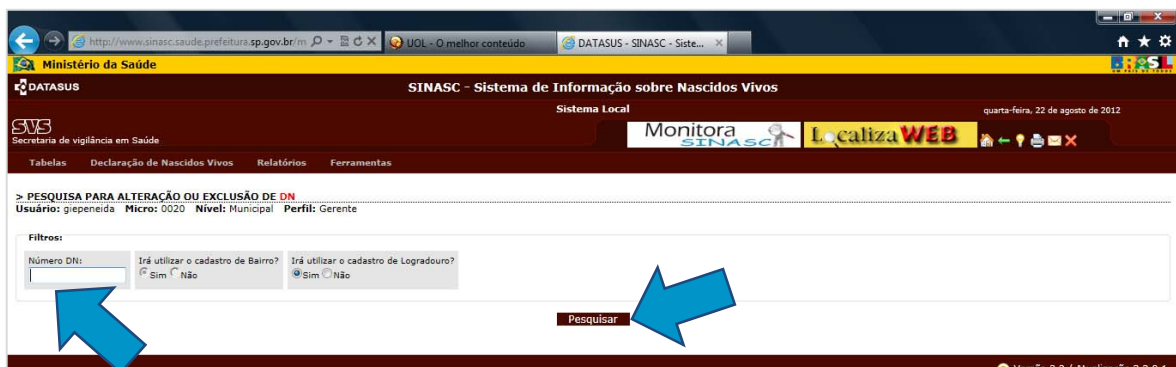
Lembretes

- Compete ao médico diagnosticar as anomalias congênicas e notificar ao setor que preenche a declaração de nascido vivo. Sempre que possível, informar o código da anomalia correspondente na CID-10.
- O registro das informações no hospital pode ser dificultado pelo fluxo interno inadequado, em especial, quando diferentes pessoas coletam e preenchem os dados da DN. Recomenda-se que seu preenchimento seja feito por uma única pessoa e próximo à alta da mãe. A comunicação entre os setores é fundamental para evitar distorções ou o não preenchimento de algum campo da DN.
- No caso de anomalias congênicas diagnosticadas após a emissão da DN, ou confirmação diagnóstica laboratorial tardia, é possível:
 - registrar o dado, como ressalva do campo 41, nas vias rosa e branca (caso esta ainda esteja no hospital).
 - acrescentar a informação no banco de dados do SINASC, em qualquer tempo.
- No caso de a Declaração de Nascido já ter sido digitada, o procedimento de inclusão desse dado é bem simples, conforme mostra a sequência abaixo:

Na tela inicial, coloque o cursor no ícone **Declaração de Nascido Vivo** que, automaticamente, abrirá as opções Inclusão e Alteração/Exclusão. Arrastar o cursor para **Alteração/Exclusão**, em seguida **Pesquisa** pelo e clicar no **Número da DN**.



Nessa tela, digitar o número da DN e clicar em **Pesquisar**.



O sistema abrirá outra tela e, ao clicar no número da DN, ela será aberta permitindo fazer qualquer tipo de alteração. Ao terminar, clicar em **Salvar**.

INCLUSÃO DA INFORMAÇÃO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NO SINASC

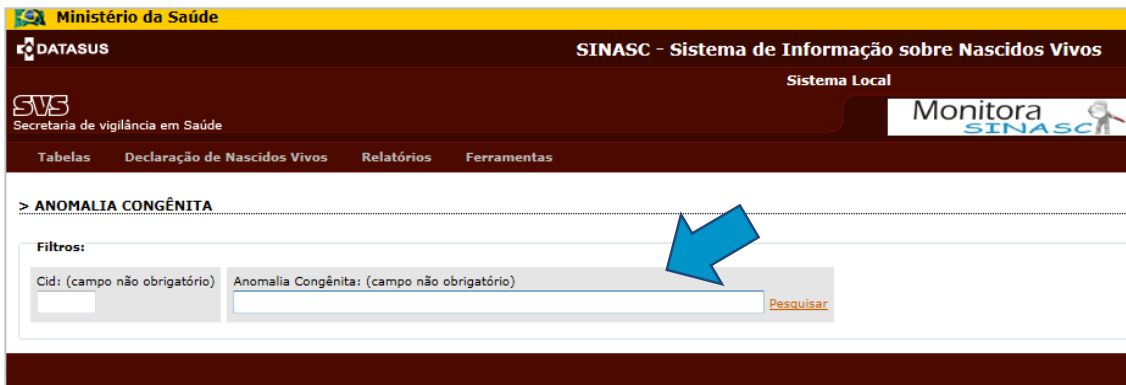
A. Pesquisa dos códigos das Anomalias Congênicas na Tabela da CID-10 do SINASC

Antes de digitar a DN, é possível consultar a tabela de anomalias congênicas existente no SINASC, para saber o código correspondente na CID-10. Esse procedimento facilita a digitação dos diagnósticos anotados no campo 41.

Como pesquisar: Na página inicial do SINASC clicar em **Tabelas**, depois clicar em **Anomalias Congênicas**.



Na tela que se abrirá escrever o nome da anomalia congênita



Em seguida clique em **Pesquisar**



A tabela mostrará as opções disponíveis e os códigos da CID-10 correspondentes

The screenshot shows the SINASC system interface. At the top, there is a navigation bar with 'Tabelas', 'Declaração de Nascidos Vivos', 'Relatórios', and 'Ferramentas'. Below this, there is a search filter section with two input fields: 'Cid: (campo não obrigatório)' and 'Anomalia Congênita: (campo não obrigatório)'. The second field contains the text 'ESPINHA BIFIDA' and a 'Pesquisar' button. A blue arrow points to the search results table below.

CID	Anomalia Congênita
Q050	Espinha bifida (meningomielocèle) cervical com hidrocefalia
Q055	Espinha bifida (meningomielocèle) cervical, sem hidrocefalia
Q052	Espinha bifida (meningomielocèle) lombar com hidrocefalia
Q057	Espinha bifida (meningomielocèle) lombar, sem hidrocefalia
Q059	Espinha bifida (meningomielocèle) não especificada
Q054	Espinha bifida (meningomielocèle) não especificada, com hidrocefalia
Q053	Espinha bifida (meningomielocèle) sacra com hidrocefalia
Q058	Espinha bifida (meningomielocèle) sacra, sem hidrocefalia
Q051	Espinha bifida (meningomielocèle) torácica com hidrocefalia
Q056	Espinha bifida (meningomielocèle) torácica, sem hidrocefalia
Q760	Espinha bifida oculta

Atenção!

A tabela de anomalias congênicas no SINASC contém apenas **uma descrição** para cada categoria e subcategoria.

Exemplo: Espinha Bífida - Q05. **Termos** como mielomeningocele, raquisquise e outros **não constam** na tabela.

Assim, se você fizer a pesquisa usando um nome correlato o sistema informará que nenhuma anomalia congênita foi localizada, conforme mostra a figura a seguir.

The screenshot shows the SINASC system interface with a search for 'MIELOMENINGOCELE'. The search filter section shows the input field 'Anomalia Congênita: (campo não obrigatório)' containing 'MIELOMENINGOCELE'. Below the search results, a red message states: '**** Nenhuma Anomalia Congênita foi localizada ****'. Blue circles highlight the search input and the resulting message.

Obs: Em caso de dúvida sobre a identificação do nome ou código corretos da anomalia congênita, entrar em contato com a Gerência do SINASC, por e-mail ou por telefone.

B. Digitação das anomalias congênicas detectadas no SINASC

Clicar “SIM” no Campo 6

Ministério da Saúde
DATASUS
SINASC - Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos
Sistema Local
terça-feira, 28 de agosto de 2012

Secretaria de vigilância em Saúde
Monitora SINASC Localiza WEB

Tabelas Declaração de Nascidos Vivos Relatórios Ferramentas

> DECLARAÇÃO DE NASCIDOS VIVOS DN - INCLUSÃO
Usuário: Micro: 0020 Nível: Municipal Perfil: Gerente

Total de DN(s) a ser(em) digitada(s): 1 Data do Cadastro: 28/08/2012

DN:
Número:
30-54105000-3

I - Identificação Recém Nascido

1-Nome do Recém nascido: KAUA	2-Data do Nascimento: 10/02/2012	3-Sexo: M-Masculino	4-Peso ao Nascer (em gramas): 3060
5-Índice de Apgar: 09 1º min. 10 5º min.	6-Detectada Alguma Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica: 1-Sim		

Automaticamente o Campo 41 será aberto para digitação.

Clicar na mensagem “[Clique aqui para informar anomalias congênicas](#)”.

VI - Anomalia Congênita

[Clique aqui para informar anomalias congenitas](#)

41-Lista de Malformações Congênicas e/ou Anomalias Cromossômicas:

Obs: Se, ao terminar de digitar os dados da DN no sistema, as anomalias congênicas não foram incluídas no **campo 41**, o próprio sistema avisará antes de realizar o salvamento final dos dados.

O sistema abrirá outra tela para digitação das anomalias detectadas, segundo a CID-10. **Informar uma anomalia por vez.**

Ministério da Saúde
DATASUS
SINASC - Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos
Sistema Local
terça-feira, 28 de agosto de 2012

Secretaria de vigilância em Saúde

> Malformação/Anomalia - Sexo - Masculino

Código: Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica: CONFIRMA

Malformação/Anomalia

excluir
Ok

Para visualizar todas as Malformações Congênicas e/ou Anomalias Cromossômicas, digite (*) e clique em (TAB) para ver todas.

Digitar o código da CID-10 com 4 caracteres **ou** digitar o nome da anomalia.

Para incluir a anomalia, clicar em **Confirma**.



O código e a descrição da anomalia congênita aparecerão em quadro próprio.



No caso de haver mais de uma anomalia, repetir o mesmo procedimento de inclusão para as demais.



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

The screenshot shows the SINASC system interface. At the top, it says 'Ministério da Saúde' and 'DATASUS SINASC - Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos'. Below that, it says 'Sistema Local' and 'terça-feira, 28 de agosto de 2012'. The main content area is titled '> Malformação/Anomalia - Sexo - Masculino'. There are two input fields: 'Código:' and 'Malformação Congênita e/ou Anomalia Cromossômica:'. Below these fields, there is a list of malformations: 'Q211 - Comunicacao interatrial' and 'Q909 - Síndrome de Down nao especificada'. There is a button labeled 'excluir' and another labeled 'Ok'. A blue arrow points to the 'Ok' button. At the bottom, there is a red text instruction: 'Para visualizar todas as Malformações Congênicas e/ou Anomalias Cromossômicas, digite (*) e clique em (TAB) para ver todas.'

No campo 41 ficarão visíveis os diagnósticos informados (vide exemplo abaixo). Finalizar a digitação dos demais campos e salvar a DN (clicar em **OK**)

The screenshot shows the data entry form in the SINASC system. It is divided into several sections: 'VI - Anomalia Congênita' with a link 'Clique aqui para informar anomalias congenitas', '41-Lista de Malformações Congênicas e/ou Anomalias Cromossômicas:' containing 'Q211 - Comunicacao interatrial' and 'Q909 - Síndrome de Down nao especificada', 'VII - Preenchimento' with fields for '41-Data:', '43-Função:', 'Se opção "5-Outros" descrever:', and '47-Tipo Documento:', and 'VIII - Cartório' with fields for '48-UF:', '49-Código:', 'Município:', '50-Código do Cartório:', 'Cartório:', '51-Registro:', and '52-Data:'. A blue arrow points to the 'OK' button at the bottom right.

2. ANOMALIAS CONGÊNITAS: CLASSIFICAÇÕES E NOMENCLATURA

Anomalias congênicas (AC) ou defeitos congênicos são alterações morfológicas e/ou funcionais detectáveis ao nascer. As alterações morfológicas ou anatômicas exibem manifestações clínicas muito diversificadas, desde dismorfias leves altamente prevalentes na população, até defeitos complexos de órgãos ou segmentos corporais extremamente raros. Estes defeitos podem apresentar-se isolados ou associados, compondo síndromes de causas genéticas e/ou ambientais.

Nesta publicação destacam-se as anomalias congênicas anatômicas, genericamente chamadas de malformações congênicas, as quais devem ser reconhecidas ao nascimento e devidamente registradas na Declaração de Nascido Vivo nos campos 6 e 41 da Declaração de Nascido Vivo - DN.

Definições

Anomalia - Significa fora do normal, da norma, do usual, sem qualquer conotação etiopatogênica.

Congênito - Seu significado é "presente ao nascimento, ainda que não necessariamente diagnosticado".

Considerando os objetivos deste manual, adotou-se, para simplificar, um único termo genérico, **anomalia congênita**, apesar das diferenças conceituais entre as denominações usadas para classificá-las ou defini-las de formas mais específicas.

Classificação e nomenclatura das anomalias congênicas

Há várias nomenclaturas e formas de classificar as anomalias congênicas na literatura científica. Seguem os principais termos usados, agrupados de forma didática para reorganizar o conhecimento e facilitar a identificação:

2.1 Quanto ao número, as anomalias podem ocorrer de forma:

- **Isolada:** presença de uma única anomalia.
- **Associada:** duas ou mais anomalias. Esses casos levam à procura de um mecanismo etiopatogênico único.

2.2. Quanto à morbidade/repercussão clínica, as anomalias congênicas se expressam como:

- **Menores:** relativamente frequentes na população e, em geral, não acarretam problemas significativos aos portadores
- **Maiores:** trazem consequência clínica ou estética ao portador

2.3. Quanto à fisiopatogenia, as anomalias são agrupadas da seguinte forma:

- **Malformação:** Defeito morfológico de um órgão, parte de um órgão ou região maior do corpo resultante de um processo de desenvolvimento intrinsecamente anormal. **Exemplos:** alterações cromossômicas e gênicas como fator intrínseco.

É a principal categoria de anomalias e podem ser menores e maiores.

- **Malformações congênicas menores:** são relativamente frequentes na população geral e não acarretam maiores problemas aos portadores. A associação de anomalias menores ocorre em alta frequência nas síndromes malformativas.

Exemplos: fossetas, apêndices pré-auriculares, polidactilias do tipo de apêndices digitiformes, hipospádias de 1º grau ou balânicas, mamas extranumerárias, nevos pigmentados.

Em alguns casos podem servir como pistas diagnósticas para malformações graves ou mesmo síndromes malformativas. **Exemplo:** fossetas pré-auriculares quando associadas à surdez neurosensorial.

Dos recém-nascidos com **3 ou mais anomalias menores**, 90% dos apresentam uma anomalia maior.

Exemplo: 43% dos portadores de deficiência mental idiopática apresentam 3 ou mais malformações, das quais 80% são anomalias menores.

➤ **Malformações congênicas maiores:** são as que trazem conseqüência clínica ou estética ao portador. Cerca de 2% dos recém-nascidos apresentam este tipo de anomalia, sendo que 1% tem malformações múltiplas e, às vezes, exigem investigação rigorosa, caso das hipospádias proximais que potencialmente devem ser encaradas como problemas de intersexo. Estas malformações deixam sequelas funcionais importantes e frequentemente são de elevada morbimortalidade.

Entre os malformados múltiplos ocorrem inúmeras síndromes malformativas e, como tal, apresentam-se praticamente todas as cromossomopatias e parte significativa das mutações gênicas (enfermidades genéticas puras).

Exemplos: lábio leporino com ou sem palato fendido, sindactilias e microtias, síndrome de Down, síndrome de Patau, anencefalia, cardiopatia congênita, etc.

• **Deformidade:** forma ou posição anormal de uma parte do corpo causada por forças mecânicas ou traumatismo. Uma estrutura deformada intrauterino, que originariamente (geneticamente) estava definida para se desenvolver normalmente e cujo processo de desenvolvimento foi alterado por agentes mecânicos.

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

➤ Existem evidências que permitem associar as “deformidades posturais congênicas” com primigestão, hipertensão materna, oligoâmnio, apresentação pélvica e crescimento fetal retardado.

➤ Deformidade que se apresenta como quadro severo é, por exemplo, o *facies* de Potter por compressão fetal intrauterina devido ao oligoâmnio.

Exemplos: Pé torto por miopatia, pé equino por oligoâmnio, luxação congênita do quadril, assimetria facial, desvios ulnares e radiais das mãos.

• **Disrupção ou ruptura:** é um defeito morfológico de um órgão, parte de um órgão, ou uma região maior do corpo resultante do desarranjo do processo de desenvolvimento originalmente normal que fica comprometido por interferência de um fator extrínseco: infecções congênicas (rubéola, sífilis, AIDS, citomegalovírus, varicela, toxoplasmose, etc), isquemia intrauterina, radiações ionizantes, outras agressões teratogênicas (drogas como talidomida, aspirina, tetraciclina, calmantes, amino glicosídeos, quinolonas, hidantoína, warfarina), alcoolismo materno, drogadição (cocaína).

➤ A diferença com deformidade é mais sutil que com os outros termos mencionados.

Exemplos: agenesia de segmentos dos membros por uso de talidomida, microcefalia e anormalidades da retina por uso de cocaína, lesões do nervo auditivo por uso de determinados antibióticos, anormalidades craneofaciais por uso de anticonvulsivantes, síndrome alcoólica fetal por alcoolismo materno, micro/hidrocefalia, alterações ósseas, cutâneas, oculares devido às infecções congênicas; anoftalmia por irradiação, ausência do polo cefálico por falta de oxigenação.

- **Displasia:** anormalidade da organização das células ao formarem tecidos e seus resultados morfológicos.

Exemplos: hemangiomas, telangiectasias, displasias ectodérmicas anidróticas e hidróticas, cisto pilonidal, teratomas, displasias esqueléticas: acondroplasia, displasia tanatofórica; displasia diastrófica, etc.

2.4. Quanto à embriogênese, as anomalias congênicas são, quase sempre, defeitos de campo.

Um **campo morfogenético, 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:** anomalias associadas, derivadas da alteração de um único campo de desenvolvimento.
- **Seqüência:** um padrão de anomalias associadas, derivadas de uma única anomalia (disrupção, deformidade ou displasia).
- **Síndrome:** É um padrão de anomalias associadas que se admite ser patogenicamente relacionada, sem representar uma seqüência ou defeito de campo politópico. O termo **doença** é frequentemente utilizado quando predomina a consideração causal.
- **Associação:** É a ocorrência não casual de duas ou mais anomalias em dois ou mais indivíduos em que se descartou um defeito de campo politópico, seqüência ou síndrome. Associação é sinônimo de **sintropia** e refere-se exclusivamente a **defeitos que têm relação estatística**.

2.5 Quanto à possibilidade de associação de anomalias – Complexos, Sequências e Síndromes Malformativas

- **Complexos Malformativos ou Sequência Malformativa:** corresponde a um conjunto de anomalias determinadas por um **único erro na embriogênese**.

➤ Muitos são os complexos, mas a maioria necessita ainda de explicações embriológicas seguras. Atualmente, a identificação de um único erro na embriogênese justificou a reclassificação das síndromes de Pierre-Robin, de Poland, de Goldenhar (facio-auriculo-vertebra), para complexos. Assim como a *facies de Potter*, que quando associada à insuficiência renal congênita e oligoâmnio recebe o nome do complexo malformativo de Potter.

Observação: Qualquer outra situação levando ao oligoâmnio poderá determinar *facies de Potter*, sem ser complexo malformativo.

➤ **Outros exemplos** de complexos/seqüências malformativas: Fechamento do tubo neural – craniorraquisquise, Lábio leporino com palato fendido, Extrofia cloacal, Extrofia vesical, Moebius, Sturge Weber, Kartagener, Disrafismo espinhal oculto, Klippell-Feil, Melanose neurocutânea, Médio facial – holoprosencefalia, Di George.

➤ Muitos complexos malformativos, do ponto de vista etiológico, têm sido elucidados nos últimos anos. Alguns eram considerados síndromes até bem pouco tempo. **Exemplo:** as holoprosencefalias para as quais se reconhecem hoje causas ambientais, cromossômicas, gênicas familiares e gênicas esporádicas. **Outro exemplo** importante é o da chamada síndrome de Potter, na verdade complexo malformativo cuja origem é a agenesia ou ausência de função renal que leva a oligoâmnio e por causa dele existe compressão fetal com alterações faciais (*facies de Potter*) e dos membros. Existem diversas causas que levam ao defeito primário, tanto genéticas como ambientais.

- **Síndromes Malformativas:** correspondem a um **padrão reconhecido de malformações associadas que resultam de diversos erros do desenvolvimento embriológico.**

➤ 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. O diagnóstico etiológico é fundamental pois a maioria das causas são genéticas e, portanto, o aconselhamento genético deve ser feito.

2.6 Quanto à Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas relacionados à Saúde – Décima Revisão - CID-10 - Organização Mundial da Saúde

Na CID-10 o capítulo XVII refere-se às “Malformações congênicas, deformidades e anomalias cromossômicas”. Sua lógica de agrupamento é topográfica, ou seja, por segmentos do corpo/sistemas. Há também agrupamentos de anomalias cromossômicas/síndromes e outras malformações, neste mesmo capítulo.

Cabe ressaltar que a CID-10 é uma compilação de diagnósticos em constante revisão e atualização. Seu histórico explica a existência de algumas anomalias congênicas agrupadas fora do capítulo XVII, pois em algum momento, tais doenças foram classificadas como de sistemas específicos. Este manual traz algumas delas na página 29, antes da listagem do Capítulo XVII:

A princípio pode parecer incompleta em relação às outras classificações existentes. De qualquer maneira é o sistema padronizado e referendado mundialmente, disponível em ampla escala e, bem utilizado, permite realizar o registro e a codificação adequada das anomalias congênicas.

3. ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS DO REGISTRO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS

Os estudos epidemiológicos em anomalias congênicas tem por objetivos a determinação das frequências destas condições em nascidos vivos e em natimortos, a pesquisa de fatores de risco com significado etiológico, o prognóstico, a monitorização e a vigilância epidemiológica.

Existem diversos programas epidemiológicos de monitoramento das AC 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. Endereço eletrônico de acesso:

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

O ECLAMC disponibiliza o **Atlas de Anomalias Congênicas** (em português, espanhol e inglês) como ferramenta para auxiliar no diagnóstico das anomalias, no endereço:

<http://www.anomaliascongenitas.org/media/Anomalias.html>

O ECLAMC também adota a classificação das anomalias congênicas em **maiores e menores**, 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 sequelas.

Considera que as **anomalias associadas** representam o grupo mais complexo e, do ponto de vista epidemiológico, um desafio para o registro. Mais especificamente, no ECLAMC, as AC associadas são classificadas em:

- **Pares:** casos com 2 anomalias não classificados nas categorias seguintes. O importante do conceito é que no RN que apresente 2 malformações sem definição de causa, é possível admitir uma associação casual. **Exemplos:** lábio leporino + atresia intestinal, microcefalia + cardiopatia, etc.
- **Múltiplos:** casos com 3 ou + anomalias congênicas não relacionados e sem explicação etiológica ou patogênica. Esta categoria será sempre considerada quando não houver um diagnóstico específico.
- **Síndromes Patogênicas:** quando as anomalias, 2 ou mais, são relacionadas e explicadas por um mecanismo embriopatogênico razoavelmente conhecido, apesar de ser desconhecida a etiologia. **Exemplos:** todos os complexos malformativos.
- **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. **Exemplos** de associações: VACTER; MURCS, etc.
- **Síndromes Etiológicas:** divididas em Cromossômicas, Gênicas e Ambientais, de acordo, evidentemente, com o fator causal.

O ECLAMC está vinculado ao “*Clearinghouse – International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*” (ICBDSR), que por sua vez, é uma Organização não Governamental ligada à Organização Mundial de Saúde e executa programas de vigilância e pesquisa de anomalias congênicas em âmbito mundial.

O principal propósito do ICBDSR é disponibilizar informação essencial sobre as anomalias congênicas mais comuns (**Quadro 1**), consolidando-se como ferramenta de trabalho para clínicos e uma importante fonte de informação para pessoas acometidas, seus familiares, pessoas interessadas em aprofundar estudos e também, para subsidiar o estabelecimento de políticas públicas.

Endereço de acesso à página da Clearinghouse: <http://www.icbdsr.org>.

O ICBDSR publica anualmente relatórios contendo resultados de 39 anomalias congênicas selecionadas que são monitoradas pelos países membros, possibilitando obter-se uma visão de suas frequências no tempo e regionalmente. O Relatório de 2011 está disponível no seguinte endereço:

<http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2011.pdf>

Um programa que registra anomalias congênicas deve ter uma cobertura amostral confiável e significativa, para que as frequências registradas possibilitem o cálculo de “esperado” e, posteriormente, a relação entre observado/esperado, primeiro parâmetro para avaliar a flutuação das frequências.

Bases de dados confiáveis e públicas representam a condição necessária para que se ter 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.

O município de São Paulo capta as anomalias congênicas por meio do seu registro no SINASC e, desde 2006, tem investido na melhoria dessa informação, para que possam ser comparadas com a Clearinghouse. A Tabela 1 apresenta a série histórica da captação das anomalias informadas.

Tabela 1. Proporção de nascidos vivos com anomalias congênicas informadas no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos. Município de São Paulo, 2006 a 2011.

Ano	2006	2007	2008	2009	2010	2011
% de RN com AC informada no SINASC	0,7	0,8	1,0	1,4	1,5	1,6

Fonte: SINASC/CEInfo/SMS São Paulo, setembro 2012.

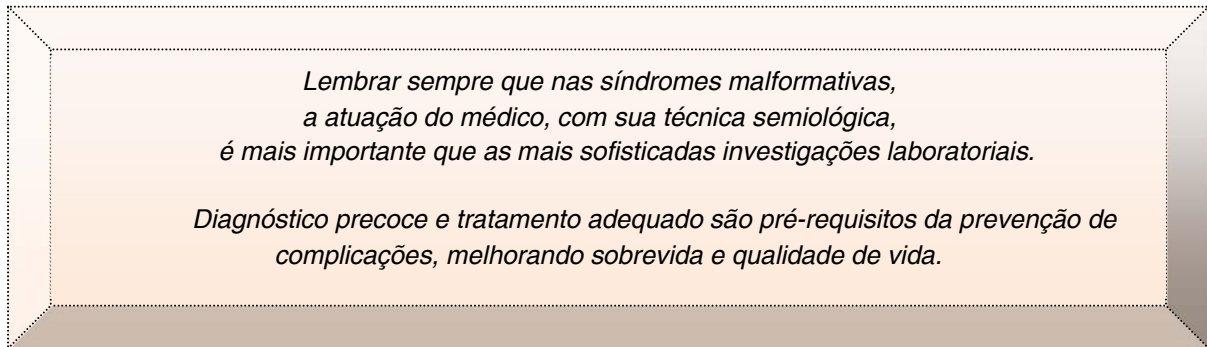
Quadro 1. Anomalias congênicas mais comuns segundo International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, 2012.

	Anomalia Congênita	Código CID-10		Anomalia Congênita	Código CID-10
1	Anencefalia	Q00	28	Traqueomalácia congênita	Q320
2	Espinha bífida (Meningocele, Mielocelo, Raquisquisse)	Q05	29	Agenesia ou Aplasia ou Ausência do pulmão	Q333
3	Encefalocele	Q01	30	Fenda/ Fissura palatina sem fenda labial	Q35
4	Microcefalia	Q02	31	Fenda/ Fissura labial ou Lábio leporino sem fenda palatina	Q36
5	Hidrocefalia congênita	Q03	32	Atresia/Estenose do esôfago	Q390 a Q393
6	Estenose ou estreitamento congênito do canal lacrimal	Q105	33	Atresia /Estenose do intestino delgado	Q41
7	Anoftalmia/ Microftalmia/ Macroftalmia	Q11	34	Atresia/Estenose anorectal	Q42
8	Catarata congênita	Q120	35	Testículo não descido ou ectópico ou criptorquidia	Q53
9	Coloboma da íris	Q130	36	Hipospádias	Q54
10	Aniridia (Ausência da íris)	Q131	37	Sexo indeterminado ou pseudohermafroditismo	Q564
11	Opacidade congênita da córnea	Q133	38	Agenesia ou hipoplasia do rim	Q60
12	Glaucoma congênito/Hidroftalmia	Q15	39	Doenças císticas do rim	Q61
13	Anotia/Microtia (Ausência, atresia e estreitamento do conduto auditivo externo)	Q161	40	Hidronefrose congênita	Q620
14	Transposição dos grandes vasos/ Comunicação ventrículo-atrial discordante	Q203	41	Epispádias	Q640
15	Tetralogia de Fallot (Comunicação interventricular + estenose ou atresia pulmonar + dextro posição da aorta + hipertrofia do ventrículo direito)	Q213	42	Extrofia vesical	Q641
16	Defeito do septo ventricular (CIV)	Q210	43	Atresia/Estenose de uretra e colo da bexiga	Q643
17	Comunicação Interatrial (CIA) ou persistência do forame oval ou ostium secundum tipo II	Q211	44	Luxação/Malformação congênita do quadril ou Displasia do desenvolvimento do quadril	Q65
18	Comunicação atrioventricular ou defeito dos coxins endocárdicos	Q212	45	Deformidades Varo dos pés	Q660 a Q663
19	Comunicação/janela aortopulmonar ou ducto arterioso patente	Q214	46	Polidactilias	Q69
20	Atresia/Estenose congênita da valva tricúspide	Q224	47	Defeitos por redução de membros	Q71 a Q73
21	Anomalia de Ebstein	Q225	48	Hérnia diafragmática congênita	Q790
22	Insuficiência congênita da valva aórtica (Valva aórtica bicúspide)	Q231	49	Gastroquise	Q793
23	Atresia/Estenose mitral congênita	Q232	50	Onfalocele (Exonfalia)	Q792
24	Insuficiência mitral congênita	Q233	51	Síndrome de Prune Belly	Q794
25	Síndrome do coração esquerdo hipoplásico	Q234	52	Síndrome de Down	Q90
26	Coartação da aorta (CoAo)	Q251	53	Trissomia 13 / Síndrome de Patau	Q914 a Q917
27	Atresia/Estenose das coanas bilateral	Q30	54	Trissomia 18 / Síndrome de Edwards	Q910 a Q913

Fonte: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, in: <http://www.icbdsr.org/page.asp?n=WebGuide>, acesso 10 setembro 2012.

4. IDENTIFICAÇÃO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS:

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. Cada diagnóstico gerará um código apropriado especificado na CID-10, que alimentarão diferentes bases de dados, como a do SINASC.



4.1. O Primeiro exame físico completo

É rotina nos berçários e deve ser feito em até 24 horas após o nascimento. É um dos principais momentos para se realizar busca ativa de possíveis anomalias congênicas. Para tanto, destacam-se aspectos do exame físico que merecem ser contemplados: antropometria, semiologia, manobras de rotina específicas do período neonatal, outras etapas e manobras propedêuticas em casos duvidosos.

- **Antropometria:** as medidas de peso, estatura, perímetros cefálico e torácico são fundamentais, assim como a observação atenta dos seguintes parâmetros:
 - **Distância e proporcionalidade entre segmentos inferior e superior:** púbis-plantar e púbis-vértex.
 - **Segmento 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 comparáveis com valores normais, tomando-se cuidado na interpretação dos achados em função do grupo populacional de referência.

A comprovação **das anomalias de tamanho** depende de medições exatas, comparadas com padrões normais nem sempre disponíveis, por isso, recomenda-se apenas registrar os casos evidentes. **Exemplos:** Microcefalia, Macrocefalia, Microftalmia, Macroftalmia, Orelha de implantação baixa, Membros curtos.

- **Semiologia:** consideram-se segmentos ricos nas síndromes malformativas o craniofacial, pele e anexos e as extremidades. É importante prestar atenção para detecção de sinais menores, conforme apresentados abaixo:
 - **Craniofacial:** occipital achatado ou proeminente, fontanela posterior aumentada, sutura metópica proeminente, micrognatia discreta
 - **Olhos:** pregas epicânticas internas (prega da pálpebra superior que se estende do nariz até a parte interna da sobrancelha, cobrindo o canto interno do olho), 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 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.
- **Outras Alterações:** Além dos segmentos acima destacados devem ser valorizadas quaisquer outras alterações evidenciadas no exame físico e analisadas quanto à possibilidade de AC. Exemplos: sopro cardíaco, hérnias, celes (cistos), fístulas/fendas/fissuras, tumorações, agenesias/hipolasias..
Como se pode verificar, uma boa descrição fenotípica inicial depende essencialmente do cuidado na observação. A observação dirigida para a detecção de eventual anomalia é possível como prática do exame de rotina do recém nascido.

- **Manobras de rotina específicas do período neonatal:** Além da observação, há 2 manobras propedêuticas específicas, às quais todo RN deve ser submetido:

- **Reflexo Vermelho:** consiste em iluminar os olhos simultaneamente, de forma a produzir o reflexo vermelho retiniano. A ausência do reflexo vermelho pode indicar presença de *catarata, opacidade corneal, retinoblastoma, e outros defeitos oculares.*
- **Ortolani:** Executar a manobra de Ortolani cuidadosamente, com a criança calma, respeitando cada passo específico, não se limitando a uma simples manobra de abdução de quadris.

Condições gerais para executar a manobra de Ortolani

- ✓ Todos os movimentos devem ser suaves, lentos e decididos.
- ✓ Basta perceber o ressalto uma só vez para que a manobra seja considerada positiva, sem necessidade que se repita.
- ✓ Recomenda-se que a manobra seja realizada no 1º exame físico e nos casos suspeitos, repetir nos dois dias consecutivos ao 1º exame físico.

Como executar a manobra de Ortolani

- 1- Criança deitada em decúbito dorsal sobre superfície plana e dura (mesa sem colchonete) e profissional localizado aos pés da criança.
- 2- Pegar ambos os joelhos, um com cada mão: o polegar aperta o joelho contra a palma dessa mão de tal forma que os 4 dedos, estendidos ao longo da face externa da coxa, permitam que a ponta dos dedos 2º, 3º e 4º apoiem-se no trocânter do fêmur.
- 3- Esperar até que a criança esteja relaxada, sem chorar. Esta precaução é fundamental para a eficiência da manobra.
- 4- Lentamente flexionar os quadris e joelhos, simultânea e bilateralmente.
- 5- Com a palma das mãos, exercer uma leve e continuada pressão sobre os joelhos, no sentido axial do fêmur, de tal forma que as pontas dos dedos empurram os trocânteres em que estão apoiados para acima do plano da mesa, como se tentando levantar a pélvis da criança do plano da mesa de exame.

- 6- Mantendo de forma continuada este jogo de pressões juntam-se os joelhos na linha média (adução).
- 7- Mantendo este jogo de pressões separam-se os joelhos até lhes levar quase ao plano da mesa (abdução).
- 8- Mantendo este jogo de pressões volta-se a posicionar os joelhos à linha média (adução).

Como interpretar a manobra de Ortolani

Quando a manobra é positiva, os dedos apoiados no trocânter percebem um ressalto, produzido pela entrada ou saída da cabeça femoral no acetábulo. Esse sinal é sugestivo de displasia do desenvolvimento do quadril que deve ser confirmado com ultrassonografia bilateral de quadril.

• Outras etapas que merecem atenção e podem favorecer a identificação de AC

- ✓ **Otoscopia:** deve fazer parte da avaliação do RN, visando afastar anomalias como atresia de meato e canal auditivo.
- ✓ **Rinoscopia:** por meio do otoscópio, usando um espéculo maior, também é importante para verificar pontos de transiluminação através da mucosa palatina que indicam a presença de palato fendido submucoso.

• Manobras propedêuticas em casos duvidosos

- ✓ **Transiluminação na região posterior da bolsa escrotal** ao nível do cordão espermático de cada lado, em ambiente pouco iluminado, apoiando o otoscópio com maior espéculo disponível (4 mm) pode evidenciar hidrocele.
- ✓ **Transiluminação do segmento cefálico**, em 4 pontos diferentes correspondentes aos ângulos fronto-parietal e occipito-parietal direito e esquerdo, em ambiente pouco iluminado, normalmente mostra um halo luminoso menor de 1 cm, Se o halo for maior que isso sugere porencefalia, a iluminação completa do crânio indica hidranencefalia.
- ✓ **Sondagem de segmentos específicos:** em casos de suspeita de atresia de coanas, de esfago, imperfuração anal, pode recorrer à sondagem para avaliar a facilidade de progressão da sonda, como primeira abordagem de rastreamento.

4.2. Abordagem básica relacionada ao recém-nascido com anomalia congênita

Uma conduta adequada, diante da constatação de anomalias ou da suspeita de síndromes malformativas, é a realização de uma pesquisa clínica cuidadosa e, quase sempre, contar com a colaboração de diversos especialistas. Nessa abordagem é fundamental resgatar: história gestacional, história familiar, exame do fenótipo morfológico e exames complementares, recomendações.

❖ 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 (anticonvulsivantes; ácido retinóico; warfarin; talidomida; misoprostol). Observar também o momento embriopático e a dose de exposição, indispensáveis à interpretação correta.

❖ **História Familiar**

Consanguinidade entre os pais; recorrência na família de quadro clínico idêntico/ similar, 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.

❖ **Exame do Fenótipo Morfológico e Exames Complementares**

É preciso colher dados objetivos: antropometria e desvios fenotípicos óbvios, além da variação familiar e detecção das anomalias menores.

Como vimos, 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- estão 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:

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

❖ **Recomendações**

- ✓ 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 ponderada.

- ✓ Quando é possível estabelecer diagnósticos sindrômicos, 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, tanto para a aceitação da anomalia quanto para o enfrentamento dos encaminhamentos para o diagnóstico, intervenções terapêuticas e de reabilitação.
- ✓ O esclarecimento da etiologia da síndrome malformativa é questão essencial para o prognóstico familiar (risco de futura gravidez).
- ✓ Após a alta do berçário, 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 anatomopatológica do quadro polimalformativo será elemento de grande valor para o prognóstico familiar.

5. REGISTRO ADEQUADO E CLASSIFICAÇÃO CORRETA DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS

Para o registro adequado das anomalias identificadas, recomenda-se utilizar termos de uso corrente, descritivos e de fácil compreensão. Evitar termos difíceis e o uso indiscriminado de códigos sem nenhuma precisão como Q89.8 e Q89.9.

Algumas AC apresentam-se de modos variáveis, podendo passar despercebidas ou confundidas. Sempre que possível codificar todas as anomalias observadas.

O Manual de Preenchimento e de Codificação de Anomalias Congênicas publicado pelo ECLAMC em 2010, relaciona alguns aspectos que merecem ser mencionados neste capítulo.

Termos que podem confundir ...

Celes (cistos): Podem ser confundidos entre si: Encefalocele [Q01], Meningocele [Q05], Laringocele [Q31.3], Hidrocele [P83.5], Ureterocele [Q62.3], Onfalocele [Q79.2].

Hidros (água): Podem ser confundidos entre si: Hidrocefalia [Q03.-], Hidromeningocele [Q05.-], Hidromielia [Q06.4], Hidroftalmia [Q115.0], Hidrocele [P83.5], Hidronefrose [Q62.0].

Apêndices cutâneos: Podem confundir. Pré-auricular é anomalia de orelha [Q17.0]; num dedo ou artelho é polidactilia [Q69.-], no sacro é anomalia pilonidal [L05.-], em outras partes é Apêndice cutâneo [Q82.].

Mielia e Melia Apenas um "i" faz toda a diferença: **Mielia** significa medula espinhal e **melia** significa membros. Portanto, em hemimielia [Q06.8] falta uma metade lateral da medula, em hemimelia [Q73.8] falta a metade de um membro.

**Situações clínicas assemelhadas que pedem atenção
ao diagnóstico e à classificação segundo CID-10**

Mielomeningocele (Q05.9) por Espinha bífida (Q05.9):

Nem toda Espinha bífida é Mielomeningocele, pois pode ser meningocele, mielocelo, mielocistocele; assim como nem toda mielomeningocele é uma espinha bífida [Q05.9], podendo ser meningoencefalocele [Q01.-].

Gastrosquise (Q79.3) por Defeito de parede abdominal (Q79.5):

Nem todo defeito de parede abdominal é uma gastrosquise, que representa menos da metade dos casos.

Focomelia (Q71.1; Q72.1; Q73.1) por Defeito de redução de membro (Q71.-):

Nem todo defeito de redução de membro é uma focomelia, que por sua vez é um tipo de anomalia extremadamente rara (2 por 10.000 nascimentos) e que significa "membro de foca".

Ectrodactilia (Q73.8) por Defeito de redução de dedos (Q71.2):

Nem todo defeito de redução de dedos é uma ectrodactilia, tipo muito raro (1 por 10.000 nascimentos), e específico, de herança dominante e de expressão variada, desde mão ou pé em pinça de lagosta até monodactilia (dedo único).

Lábio leporino (Q36.-, Q37.-) por Fenda labial (Q38.0):

Nem toda fenda labial é um lábio leporino, pois as fendas da linha média do lábio superior são consequência da holoprosencefalia [Q36.1]; as atípicas podem ser bridas [Q79.8], ou oblíquas de Tessier [Q18.8], **e todas as fendas do lábio inferior são outro tipo de malformações** [Q38.0]. Descrever como fenda labial superior mediana, ou atípica, ou de lábio inferior e não como lábio leporino que é um termo impreciso.

Luxação de quadril (Q65.0, Q65.1, Q65.2) por Sub-luxação de quadril (Q65.3, Q65.4, Q65.5):

É preciso diferenciar sub-luxação de quadril, detectável na manobra de ortolani, da luxação de quadril, que se apresenta como uma alteração evidente nesta região.

Pierre Robin (Q87.0) por Micrognatismo (K07.0):

Nem todo micrognatismo é um Pierre Robin, cujo padrão de anomalias inclui glossoptose [Q38.3], retrognatia [K07.1] e palato fendido [Q35.3]. Portanto, a micrognatia isolada pode não ter significado clínico. Nestes casos o registro como uma anomalia só deve ser feito quando a alteração é óbvia.

Trisomia 21 (Q90.0) por síndrome de Down (Q90.9):

Prefere-se registrar como síndrome de Down, que é um diagnóstico clínico, e não como Trissomia 21 que é **um diagnóstico laboratorial**.

Espinha bífida associada à hidrocefalia: Usar apenas 1 código, escolhendo o mais adequado de acordo com a sua localização (Q05.0 até Q05.4).

Polidactilias (Q69.-): Os dedos extra-numerários podem ser das mãos e /ou dos pés, por duplicação de qualquer dos cinco dígitos. Apresentam-se desde um pequeno apêndice cutâneo até um dedo completo com todas suas falanges e unhas.

Defeitos de redução de membros (Q71 a Q73): neste agrupamento **estão também** as **ausências** de membros superiores e inferiores (agenesia) ou de partes deles.

Anomalias do crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral (Q77): dificilmente estas "displasias esqueléticas" têm diagnóstico preciso ao nascer, o que exige consultas com vários especialistas médicos. Assim, recomenda-se o código mais geral Q77.

Orelhas malformadas (Q16/ Q17): Não confundir apêndices pré-auriculares (Q17.0) com anotia (ausência) (Q16.0) ou microtia (diminuição) (Q17.2).

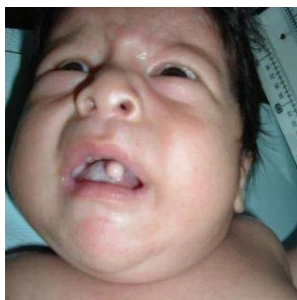
6. ANOMALIAS CONGÊNITAS FORA DO CAPÍTULO XVII

As anomalias abaixo relacionadas são frequentes e seus códigos estão fora do Capítulo XVII:

- **D18.0:** Hemangioma de qualquer localização, Angioma SOE
- **D18.1:** Linfangioma de qualquer localização
- **D22:** Nevo melanocítico, pigmentado, azul, piloso, nevo SOE
- **I78.0:** Telangiectasia hemorrágica hereditária, Rendu-Osler-Weber
- **I78.1:** Nevo não-neoplásico, Nevo: arâneo, estelar, em "spider"
- **K06.8:** Outros transtornos específicos da gengivaa mandíbula e do rebordo alveolar sem dentes

Inclui: Epúlide de células gigantes e fibroso

Epulide (Epulis)

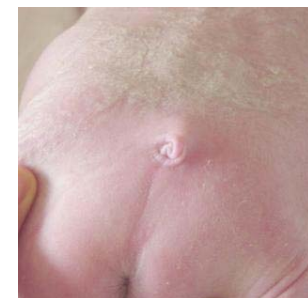


- **K07.0:** Anomalias importantes (major) do tamanho da mandíbula (micrognatismo mandibular ou maxilar)
- **K07.1:** Anomalias da relação entre mandíbula com a base do crânio (**Assimetria da mandíbula, Prognatismo, Retrognatismo**)

Inclui: Retrognatismo (mandibular) (maxilar). Mandíbula diminuída de tamanho apenas em sua porção horizontal: queixo retraído



- **K42.0:** Hernia umbilical - **atenção não confundir com onfalocele (Q79.2)**



- **L05:** Cisto pilonidal: com abscesso (L05.0), sem abscesso (L05.9)

- **L81.3:** Manchas café com leite
- **L81.4:** Lentigo

- **P11.2:** Assimetria facial por trauma de parto



- **P83.2:** Hidropsia fetal não-hemolítica, Hidropsia fetal SOE

- **P83.3:** Edema de membros inferiores - Coleção de líquido no espaço intersticial dos tecidos dos membros inferiores.



- **P83.5:** Hidrocele congênita

7. ANOMALIAS CONGÊNITAS NA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE DOENÇAS : CID-10

Capítulo XVII - Malformações congênicas, deformidades e anomalias cromossômicas (Q00-Q99)

O Capítulo 17 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

ABREVIATURAS DA CID.10 =

SOE = sem outra especificação.

NCOP = não classificado em outra parte.

Q00 a Q07- Malformações congênicas do sistema nervoso

Defeitos do Fechamento do Tubo Neural (DTFN)

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

Q00 – Anencefalia e malformações similares

Q00.0 Anencefalia - Acefalia, Acrania, Amielencefalia, Hemianencefalia, Hemicéfalia

Inclui : Craniorraquisque, Iniencefalia e outros defeitos do tubo neural como encefalocele ou espinha bífida aberta, quando associados com anencefalia.

• Malformação congênita caracterizada pela ausência total ou parcial da calota craniana, do couro cabeludo e do cérebro (ou cérebro reduzido a pequena massa).

• A falta do desenvolvimento do tecido cerebral ocorre por uma falha de fechamento do tubo neural cefálico



Q00.1 Craniorraquisque - Anencefalia continuada em espinha bífida



Q00.2 Iniencefalia.



Q01 - Encefalocele

Inclui: Cefalocele, Encefalomielocele, Hidroencefalocele, Hidromeningocele craniana, Meningocele cerebral, Meningoencefalocele

Exclui: Síndrome de Meckel-Gruber (Q61.9)

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

• A encefalocele não é considerada quando a espinha bífida está presente. Também não é considerada quando associada à anencefalia (Q00.0). O 4º dígito especifica a localização: frontal, nasofrontal, occipital, outras e não especificada.

Q01.0 Encefalocele frontal



Q01.1 Encefalocele nasofrontal



Q01.2 Encefalocele occipital



Q01.8 Encefalocele de outras localizações



(cefalocele etmoideo-ocular)

Q01.9 Encefalocele não especificada

Q02 - Microcefalia - Hidromicrocefalia, Microencéfalo

Inclui: Hidromicrocefalia, Microencéfalo

Exclui: Síndrome de Meckel-Gruber (Q61.9), microcefalia associada com anencefalia (Q00) ou encefalocele (Q01)

- Crânio pequeno congênito. Definido como perímetro cefálico (PC) abaixo do percentil 3 para a idade gestacional.
- A definição da anomalia apenas pelo PC é incompleta, sendo necessário exames de neuroimagem para afastar malformação primária do SNC.
- Sempre que possível, recuperar informações possivelmente existentes da ultrassonografia obstétrica realizada durante o pré-natal.



Q03 - Hidrocefalia Congênita

Inclui: Hidrocefalia do recém-nascido

Exclui: macrocefalia sem dilatação do sistema ventricular (Q75.3), crânio de feto macerado, hidranencefalia (Q04.3), holoprosencefalia (Q04.2) e hidrocefalia adquirida no período pós-natal (G91), com espinha bífida (Q05.0 – Q05.4), devida a toxoplasmose congênita (P37.1); Síndrome de Arnold-Chiari (Q07.0)

- É a dilatação dos ventrículos cerebrais, não associada com atrofia cerebral primária, com ou sem aumento da circunferência craniana, e diagnosticada ao nascimento. Não é considerada quando estão presentes encefalocele ou espinha bífida.
- Quase sempre diagnosticada por aumento do perímetro cefálico (PC), acima do percentil 97 para a idade gestacional. Porém, a definição da anomalia apenas pelo PC é incompleta, sendo necessário exames de neuroimagem para evidenciar a hidrocefalia.
- Recuperar informações possivelmente existentes da ultrassonografia obstétrica realizada durante o pré-natal. É possível ter também hidrocefalia sem alteração do PC.

Q03.0 Malformações do aqueduto de Sylvius

Inclui: Anomalia, Estenose, Obstrução congênita do aqueduto de Sylvius

Q03.1 Atresia das fendas de Luschka e do forâmen de Magendie

Inclui: Síndrome de Dandy-Walker

Q03.8 Outra hidrocefalia congênita

Q03.9 Hidrocefalia congênita não especificada



Q04 - Outras Malformações Congênicas do Cérebro

Exclui: ciclopia (Q87.0) e macrocefalia (Q75.3)

- Malformação congênita do cérebro, caracterizada por vários níveis de clivagem incompleta dos hemisférios cerebrais. O trato do nervo olfatório pode estar ausente. Holoprosencefalia inclui etmocefalia e cebocefalia; e devia incluir também ciclopia (Q87.0) e agenesia da pré-maxila ou fenda medial de lábio superior (Q36.1), ainda quando atribuídas a outros códigos.

Q04.0 Malformações congênicas do corpo caloso

Inclui: Agenesia 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

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

Exclui: Malformação congênita do corpo caloso (Q04.0)

Q04.4 Displasia do septo e das vias ópticas

Q04.5 Megalencefalia

Q04.6 Cistos cerebrais congênicos

Inclui: Esquizencefalia, Porencefalia

Exclui: Cisto porencefálico adquirido (G93.0)

Q04.8 Outras malformações congênicas especificadas do encéfalo

Inclui: Macroiria

Q04.9 Malformação congênita não especificada do encéfalo

Inclui: Anomalia(s) congênita(s): múltiplas, Deformidade congênita SOE do encéfalo, Doença ou lesão congênita SOE do encéfalo

Q05 - Espinha Bífida

Inclui: Espinha bífida (aberta) (cística), Hidromeningocele (espinal), Meningocele (espinal), Meningomielocele, Mielocele, Mielomeningocele, Raquisquise, Siringomielocele.

Exclui: Espinha bífida oculta (Q76.0), Síndrome de Arnold-Chiari (Q07.0), Teratoma sacrococcígeo sem disrafismo (O33.7 e O66.3).

- A forma mais leve do grupo dos DTFN. Permite a herniação de conteúdos medulares na forma de meningocele, mielomeningocele ou hidromeningocele.
- Defeito de fechamento ósseo da coluna vertebral caracterizada por herniação ou exposição da medula espinal e/ou meninges através da coluna fechada incompletamente. Pode ocorrer em qualquer nível da coluna vertebral.



- Meningomieloceles (protusão do tecido neural, recoberto ou não por membrana): representam 96% das espinhas bífidas.
- Meningoceles (deslocamento apenas das meninges): representam 4% das espinhas bífidas
- Hidrocefalia associada ou não a Arnold-Chiari: 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, contrastura de joelho, anomalias cloacais, lipomas, duplicação de cordão, teratomas e defeitos do corpo vertebral. A maioria dos casos de espinha bífida envolvendo S1 e S2 são assintomáticos.

Q05.0 Espinha bífida cervical com hidrocefalia



Q05.2 Espinha bífida lombar com hidrocefalia

Inclui: Espinha bífida lombosacra com hidrocefalia

Q05.3 Espinha bífida sacra com hidrocefalia

Exclui: Espinha bífida oculta (Q76.0), Síndrome de arnold-Chiari (Q07.0), teratoma sacrococcígeo sem disrafismo (O33.7 e O66.3)

Q05.4 Espinha bífida não especificada, com hidrocefalia

Q05.5 Espinha bífida cervical sem hidrocefalia



Q05.6 Espinha bífida torácica sem hidrocefalia

Inclui: Espinha bífida dorsal SOE, toracolombar SOE



Q05.7 Espinha bífida lombar sem hidrocefalia

Inclui: Espinha bífida lombossacra SOE



Q05.8 Espinha bífida sacra sem hidrocefalia



Q05.9 Espinha bífida não especificada

Q06.- Outras malformações congênicas da medula espinhal

Q06.0 Amelia

Q06.1 Hipoplasia e displasia da medula espinal

Inclui: Atelomielia, Mielatelia, Mielodisplasia da medula espinal

Q06.2 Diastematomyelia

Q06.3 Outras malformações congênicas da cauda equinal

Q06.4 Hidromielia

Inclui: Hidrorráquio

Q06.8 Outras malformações congênicas especificadas da medula espinhal

Q06.9 Malformação congênita não especificada da medula espinal

Inclui: Anomalia, Doença ou lesão, Deformidade congênita SOE da medula espinal ou das meninges.

Q07 - Outras Malformações Congênicas do Sistema Nervoso Central

Exclui: Disautonomia familiar (Riley-Day) (G90.1), Neurofibromatose (não-maligna) (Q85.0)

- 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.

Q07.- Outras malformações congênicas do sistema nervoso

Inclui: Disautonomia familiar [Riley-Day] (G90.1), Neurofibromatose (não-maligna) (Q85.0)

Q07.0 Síndrome de Arnold-Chiari

Q07.8 Outras malformações congênicas especificadas do sistema nervoso

Inclui: Agenesia de nervo, Deslocamento do plexo braquial, Síndrome de "jaw-winking", Síndrome de Marcus Gunn

Q07.9 Malformação congênita não especificada do sistema nervoso

Inclui: Anomalia, Doença ou lesão congênita SOE do sistema nervoso, Deformidade

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

Exclui: Fenda labial e fenda palatina (Q35 – Q37), Malformação congênita (de): coluna cervical (Q05.0, Q05.5, Q67.5, Q76.0-Q76.4), lábio NCOP (Q38.0), laringe (Q31.-), nariz (Q30.-), paratireoide (Q89.2), tireoide (89.2)

- 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

Exclui: Criptoftalmia SOE (Q11.2) e Síndrome criptoftálmica (Q87.0)

Q10.0 Ptose congênita

Q10.1 Ectrópio congênito

Q10.2 Entrópio congênito

Q10.3 Outras malformações congênicas das pálpebras

Inclui: 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

Inclui: Ausência do ponto lacrimal

Q10.5 Estenose ou estreitamento congênito do canal lacrimal

Q10.6 Outras malformações congênicas do aparelho lacrimal

Inclui: Malformação congênita do aparelho lacrimal SOE

Q10.7 Malformação congênita da órbita

Q11 - Anoftalmia, microftalmia e macroftalmia

- Globo ocular aparentemente ausente ou pequeno.
- 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
- Anoftalmia (Q11.1) é o grau extremo da Microftalmia (Q11.2), sendo difícil lhes diferenciar sem histologia.

Q11.0 Olho cístico

Q11.1 Outras formas de anoftalmia: agenesia e aplasia do olho

Q11.2 Microftalmia

Inclui: Criptoftalmia SOE, Displasia do olho, Hipoplasia do olho, Olho rudimentar

Exclui: Síndrome criptoftálmica (Q87.0)



Q11.3 – Macroftalmia

Exclui: Macroftalmia no glaucoma congênito (Q15.0)

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

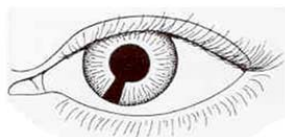
Q12.8 Outras malformações congênicas do cristalino

Q12.9 Malformação congênita não especificada do cristalino

Q13 - Malformações congênicas da câmara anterior do olho

Q13.0 Coloboma da íris

Inclui: Coloboma SOE



Coloboma da íris

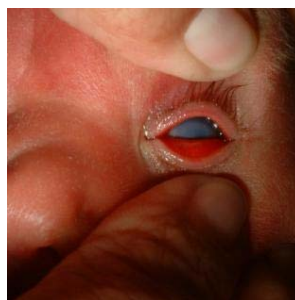
Q13.1 Ausência de íris

Inclui: Aniridia

Q13.2 Outras malformações congênicas da íris

Inclui: Anisocoria congênita, Atresia da pupila, Corectopia, Malformação congênita da íris SOE

Q13.3 Opacidade congênita da córnea



Q13.4 Outras malformações congênicas da córnea

Inclui: Anomalia de Peter, Malformação congênita da córnea, Microcórnea

Q13.5 Esclerótica azul

Q13.8 Outras malformações congênicas da câmara anterior do olho

Inclui: 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

Inclui: Opacidade congênita do humor vítreo

Q14.1 Malformação congênita da retina

Inclui: Aneurisma congênito da retina

Q14.2 Malformação congênita do disco óptico

Inclui: Coloboma do disco óptico

Q14.3 Malformação congênita da coróide

Q14.8 Outras malformações congênicas da câmara posterior do olho

Inclui: Coloboma do fundo do olho

Q14.9 Malformação congênita não especificada da câmara posterior do olho

Q15 - Outras malformações congênicas do olho

Exclui: Albinismo ocular (E70.3), Nistagmo congênito (H55), Retinite pigmentosa (H35.5)

Q15.0 Glaucoma congênito

Inclui: Buftalmia, Ceratoglobos congênito, com glaucoma, Glaucoma do recém-nascido, Hidroftalmia, Macrocornea 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

Inclui: Anomalia congênita SOE do olho e Deformidade congênita SOE do olho

Anomalias da Orelha : Q.16. - Q17.

- Devem-se distinguir as Malformações das Deformidades.
- As Malformações [Q16.0/Q17.2] consistem na ausência ou falta de fusão de partes da orelha, correspondendo às microtias/anotia.
- As Deformidades [Q17.3/17.5] consistem na alteração da forma dos relevos normais da orelha, porém sem ausência das partes nem falta de fusão entre elas.
- 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.
- 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 - Malformações congênicas do ouvido causando comprometimento da audição

Exclui: Surdez congênita (H90.5)

Q16.0 Ausência congênita do pavilhão auricular (orelha)

- Anotia é o grau extremo da microtia.
- Anotia (Q16.0) ou Microtia (Q17.2)

- Partes ausentes do pavilhão (com ou sem atresia do canal auditivo) comumente descrita em graus (I-IV) dos quais a forma grave (grau IV) é a anotia, ausência do pavilhão.
- Exclui orelhas pequenas de forma normal, meato auditivo imperfurado com pavilhão normal, orelhas displásicas e de implantação baixa.

Q16.1 Ausência, atresia e estreitamento congênicos do conduto auditivo (externo)

Inclui: Atresia ou estreitamento de meato ósseo

Q16.2 Ausência da trompa de Eustáquio

Q16.3 Malformação congênita dos ossículos do ouvido

Inclui: Coalescência (fusão) dos ossículos do ouvido

Q16.4 Outras malformações congênicas do ouvido médio

Inclui: Malformação congênita do ouvido médio SOE

Q16.5 Malformação congênita do ouvido interno

Inclui: Anomalia (do): labirinto membranoso e órgão de Corti

Q16.9 Malformação congênita do ouvido não especificada causando comprometimento da audição

Inclui: Ausência congênita do ouvido externo SOE

Q17 - Outras malformações congênicas da orelha

Exclui: Seio pré-auricular (Q18.1)

- Distinguir Malformação de Deformidade:
- Em Malformação sobram (Poliotia) ou faltam (An-Microtia) partes; em Deformidade estão deformadas as partes normais.

Q17.0 Pavilhão supranumerário (Apêndice cutâneo na orelha ou em torno dela)

Inclui: Apêndice pré-auricular, Lóbulo supranumerário, Orelha supranumerária, Poliotia, Trago acessório (trago-oral)



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.

- Microtias variam de **graus I a IV**:

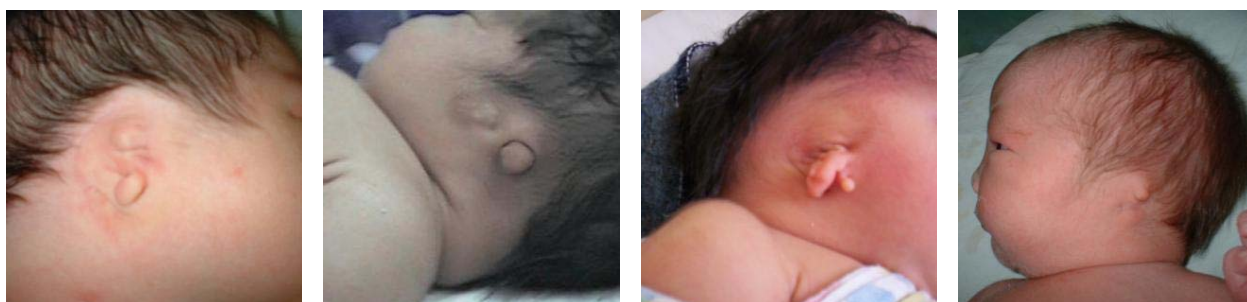
I (Ausência parcial de orelha: reconhecem-se suas partes),



II (Ausência parcial de orelha: apenas sobra um cordão)



III (Ausência parcial de orelha: apenas sobram uns apêndices)



IV (Anotia ou ausência total da orelha)

Q17.3 Outras deformidades da orelha

Inclui: Orelhas pontudas

Q17.4 Anomalia de posição da orelha

Inclui: Implantação baixa da orelha

Exclui: Pavilhão cervical (Q18.2)

- Como não existem critérios clínicos objetivos para a da normalidade na implantação das orelhas, considerar como orelhas de implantação baixa somente os casos extremos, que não apresentem dúvidas.

Q17.5 Orelhas proeminentes

Inclui: Orelha (de): abano e morcego

Q17.8 Outras malformações congênicas especificadas da orelha

Inclui: Ausência congênita do lobo da orelha



Q17.9 Malformação congênita não especificada da orelha

Inclui: Anomalia congênita da orelha SOE



Q18 - Outras malformações congênicas da face e do pescoço

Exclui: Afecções classificadas em Q67.0, Anomalias dentofaciais (inclusive a maloclusão) (K07.-), Ciclopia (Q87.0), Duto tireoglossso persistente (Q89.2), Fenda labial e palatina (Q35-Q37), Malformações congênicas dos ossos do crânio e da face (Q75.-), Síndromes com malformações que afetam a aparência da face (Q87.0).

Q18.0 Seio, fístula e cisto de origem branquial

Inclui: Vestígios branquiais

Q18.1 Seio, fístula e cisto pré-auricular

Inclui: Fístula: cérvico-auricular e congênita do pavilhão

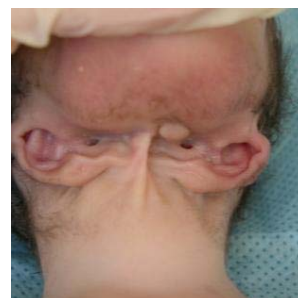
- Anomalia frequente apresentando um orifício ou cisto diante da orelha ou na raiz do helix dela.

Seio e cisto pretragal



Q18.2 Outras malformações da fenda branquial

Inclui: Malformação da fenda branquial SOE, Otocefalia, Pavilhão cervical



Q18.3 Pescoço alado

Inclui: Pterígio do pescoço (pterygium colli)



Q18.4 Macrostomia

• A macrostomia, assim como as fossetas e apêndices pré-auriculares, constituem o grupo de anomalias da linha trago-oral. A macrostomia é reconhecida por uma assimetria da boca e/ou pela forma anômala da comissura labial.

• Macrostomia não deve ser entendida como sinônimo de boca grande (bocarra) porque ambas são muito diferentes dismorfologicamente.



Q18.5 Microstomia

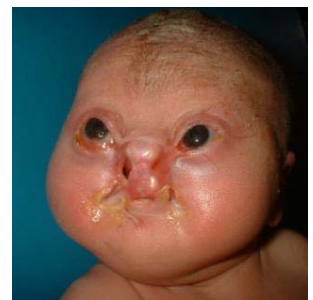
Q18.6 Macroqueilia

Inclui: Hipertrofia congênita do lábio

Q18.7 Microqueilia

Q18.8 Outras malformações congênicas especificadas da face e do pescoço

Inclui: Cisto, Seio, Fístula mediana(o) da face e do pescoço.



Q18.9 Malformação congênita não especificada da face e do pescoço

Inclui: Anomalia congênita da face e do pescoço SOE

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 morbimortalidade 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.
- Hoje em dia as cardiopatias congênicas (**Q20 a Q26**) são descritas com base no informe ecocardiográfico. Transcrever o diagnóstico principal. Embora todos os tipos devam ser registrados, apenas três tipos muito severos são definidos aqui.

Q20 – Malformações congênicas das câmaras e das comunicações cardíacas

Exclui: Dextrocardia com situs inversus (Q89.3) e Disposição atrial em espelho com situs inversus (Q89.3)

Q20.0 Tronco arterial comum

Inclui: Persistência do canal arterial

Q20.1 Ventrículo direito com dupla via de saída

Inclui: Síndrome de Taussig-Bing

Q20.2 Ventrículo esquerdo com dupla via de saída

Q20.3 Comunicação ventrículo-atrial discordante

Inclui: Dextrotransposição da aorta, Transposição dos grandes vasos (completa)

- A aorta sai do ventrículo direito e a artéria pulmonar do esquerdo, com ou sem outros defeitos cardíacos associados. Inclui dupla saída do ventrículo, também chamada de transposição corrigida.

Q20.4 Ventrículo com dupla via de entrada

Inclui: Coração trilobular biatrial, Ventrículo: - comum e - único

Q20.5 Comunicação átrio-ventricular discordante

Inclui: Inversão ventricular, Transposição: - corrigida e esquerda

Q20.6 Isomerismo dos apêndices atriais

Inclui: 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

Exclui: Defeito adquirido do septo cardíaco (I51.0)

Q21.0 Comunicação interventricular

Q21.1 Comunicação interatrial

Inclui: Malformação do seio: - coronário e - venoso, Permeabilidade ou persistência (do): - forame oval e - ostium secundum (tipo II)

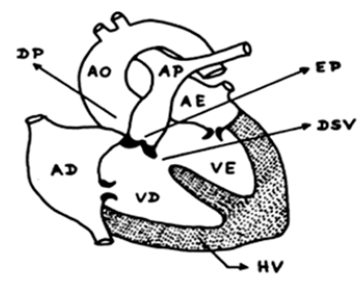
Q21.2 Comunicação atrioventricular

Inclui: Canal atrioventricular comum, Defeito dos coxins endocárdicos, Persistência do ostium primum (tipo I)

Q21.3 Tetralogia de Fallot

Inclui: Comunicação interventricular com estenose ou atresia pulmonar, dextroposição da aorta e hipertrofia do ventrículo direito

• Defeito septal ventricular, deslocamento da aorta, estenose do infundíbulo pulmonar e, freqüentemente, hipertrofia ventricular direita.



Tetralogia de Fallot

Q21.4 Comunicação aortopulmonar

Inclui: Janela aortopulmonar, Malformação do septo aórtico

Q21.8 Outras malformações congênicas dos septos cardíacos

Inclui: Defeito de Eisenmenger, Pentalogia de Fallot

Q21.9 Malformação congênita não especificada de septo cardíaco

Inclui: Malformação septal (cardíaca) SOE

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

Inclui: Regurgitação congênita da valva pulmonar

Q22.3 Outras malformações congênicas da valva pulmonar

Inclui: Malformação da valva pulmonar SOE

Q22.4 Estenose congênita da valva tricúspide

Inclui: 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

Inclui: Atresia aórtica congênita, Estenose aórtica congênita

Exclui: Aquela na síndrome do coração esquerdo hipoplásico (Q23.4) e Estenose subaórtica congênita (Q24.4)

Q23.1 Insuficiência congênita da valva aórtica

Inclui: Insuficiência aórtica congênita e Valva aórtica bicúspide

Q23.2 Estenose mitral congênita

Inclui: Atresia mitral congênita

Q23.3 Insuficiência mitral congênita

Q23.4 Síndrome do coração esquerdo hipoplásico

Inclui: Atresia ou hipoplasia marcante do orifício ou da valva aórtica, associada à hipoplasia da aorta ascendente e a defeito do desenvolvimento do ventrículo esquerdo hipoplásico (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

Exclui: Fibroelastose endocárdica (I42.4)

Q24.0 Dextrocardia

Exclui: Dextrocardia com situs inversus (Q89.3), Disposição atrial em espelho com situs inversus (Q89.3), Isomerismo dos apêndices auriculares (com asplenia ou polisplenia) (Q20.6) ,

Q24.1 Levocardia

Q24.2 Cor triatriatum

Q24.3 Estenose do infundíbulo pulmonar

Q24.4 Estenose subaórtica congênita

Q24.5 Malformações dos vasos coronários

Inclui: Aneurisma (arterial) coronário congênito

Q24.6 Bloqueio congênito do coração

Q24.8 Outras malformações congênicas especificadas do coração

Inclui: Divertículo congênito do ventrículo esquerdo, Doença de Uhl, Má-posição do coração, Malformação congênita (do): - miocárdio e - pericárdio

Q24.9 Malformação não especificada do coração

Inclui: Anomalia cardíaca congênita SOE, Cardiopatia

Q25 - Malformações congênicas das grandes artérias

Q25.0 Permeabilidade do canal arterial

Inclui: Permeabilidade do canal de Botal, Persistência do canal arterial

Q25.1 Coartação da aorta

Inclui: Coartação da aorta (antes do canal) (após o canal)

Q25.2 Atresia da aorta

Q25.3 Estenose da aorta

Inclui: Estenose aórtica supravalvar

Exclui: Estenose aórtica congênita (Q23.0)

Q25.4 Outras malformações congênicas da aorta

Inclui: Aneurisma congênito da aorta, Dilatação congênita da aorta, Aplasia da aorta, Ausência da aorta, Aneurisma do seio de Valsalva (roto), Duplo arco aórtico (anel vascular da aorta), Hipoplasia da aorta, Persistência de: - convolução do arco aórtico e - arco aórtico direito

Exclui: Hipoplasia aórtica associada à síndrome do coração esquerdo hipoplásico (Q23.4)

Q25.5 Atresia da artéria pulmonar

Q25.6 Estenose da artéria pulmonar

Q25.7 Outras malformações congênicas da artéria pulmonar

Inclui: Agenesia da artéria pulmonar congênita, Aneurisma da artéria pulmonar congênita, Anomalia da artéria pulmonar congênita, Hipoplasia da artéria pulmonar congênita, Aneurisma pulmonar artério-venoso, Artéria pulmonar aberrante

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

Inclui: 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

Inclui: 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

Inclui: Anomalia da veia cava (inferior) (superior) SOE

Q27 - Outras malformações congênicas do sistema vascular periférico

Exclui: Aneurisma congênito da retina (Q14.1), Anomalias (da) (dos): - artéria pulmonar (Q25.5-Q25.7), - vasos: - cerebrais e pré-cerebrais (Q28.0-Q28.3), - coronários (Q24.5), Hemangioma e linfangioma (D18.-)

Q27.0 Ausência congênita e hipoplasia da artéria umbilical

Inclui: Artéria umbilical única



Q27.1 Estenose congênita da artéria renal

Q27.2 Outras malformações congênicas da artéria renal

Inclui: Artérias renais múltiplas, Malformação congênita da artéria renal SOE

Q27.3 Malformação artério-venosa periférica

Inclui: Aneurisma arteriovenoso

Exclui: Aneurisma arteriovenoso adquirido (I77.0)

Q27.4 Ectasia venosa (flebectasia) congênita

Q27.8 Outras malformações congênicas especificadas do sistema vascular periférico

Inclui: Atresia e ausência de veia ou de artéria NCOP, Aneurisma (periférico) congênito, Estreitamento arterial congênito, Variz congênita, Artéria subclávia aberrante

Q27.9 Malformação congênita não especificada do sistema vascular periférico

Inclui: Anomalia arterial ou venosa SOE

Q28 - Outras malformações congênicas do aparelho circulatório

Exclui: Aneurisma congênito: - SOE (Q27.8), - coronário (Q24.5), - periférico (Q27.8), - pulmonar (Q25.7), - retiniano (Q14.1), Malformação (de): - arteriovenosa cerebral rota (I60.8), - vasos pré-cerebrais rotos (I72.)

Q28.0 Malformação arteriovenosa de vasos pré-cerebrais

Inclui: Aneurisma arteriovenoso congênito pré-cerebral (não-roto)

Q28.1 Outras malformações dos vasos pré-cerebrais

Inclui: Aneurisma pré-cerebral congênito (não-roto), Malformação congênita dos vasos pré-cerebrais SOE

Q28.2 Malformação arteriovenosa dos vasos cerebrais

Inclui: Aneurisma cerebral arteriovenoso congênito (não-roto), Malformação arteriovenosa do cérebro SOE

Q28.3 Outras malformações dos vasos cerebrais

Inclui: Aneurisma cerebral congênito (não-roto), Malformação congênita dos vasos cerebrais SOE

Q28.8 Outras malformações congênicas especificadas do aparelho circulatório

Inclui: 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

Exclui: Desvio congênito do septo nasal (Q67.4)

Q30.0 Atresia das coanas

Inclui: Atresia de orifício nasal (anterior) (posterior), Estenose congênita de orifício nasal (anterior) (posterior)

- Obstrução congênita (membranosa ou óssea) das coanas, anteriores ou posteriores. Exclui estenose de coana e congestão da mucosa nasal.



Q30.1 Agenesia ou hipoplasia do nariz

Inclui: 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

Inclui: 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

Inclui: Pterígio da laringe: - SOE, - glótico, - subglótico

Q31.1 Estenose subglótica congênita

Q31.2 Hipoplasia da laringe

Q31.3 Laringocele

Q31.4 Estridor congênito da laringe

Inclui: Estridor congênito (laríngeo) SOE

Q31.5 Laringomalácia congênita

Q31.8 Outras malformações congênicas da laringe

Inclui: Agenesia da cartilagem cricóide, Agenesia da epiglote, Atresia da glote, Ausência da laringe ou da cartilagem tireóide, Estenose congênita de laringe NCOP, Fissura (da): - cartilagem tireóide, - epiglote, - posterior da cartilagem cricóide

Q31.9 Malformação congênita não especificada da laringe

Q32 - Malformações congênicas da traquéia e dos brônquios

Exclui: Bronquectasia congênita (Q33.4)

Q32.0 Traqueomalácia congênita

Q32.1 Outras malformações congênicas da traquéia

Inclui: Anomalia da cartilagem traqueal, Atresia da traquéia, Dilatação congênita da traqueia, Estenose congênita da traquéia, Malformação congênita da traquéia, Traqueocele congênita

Q32.2 Broncomalácia congênita

Q32.3 Estenose congênita dos brônquios

Q32.4 Outras malformações congênicas dos brônquios

Inclui: Agenesia, Atresia, Ausência dos brônquios, Divertículo dos brônquios e Malformação dos brônquios SOE

Q33 - Malformações congênicas do pulmão

Q33.0 Pulmão cístico congênito

Inclui: Doença: - cística e policística congênita do pulmão, Pulmão em casa de abelha, congênita

Exclui: Doença pulmonar cística adquirida ou não especificada (J98.4)

Q33.1 Lobo pulmonar supranumerário

Q33.2 Seqüestro pulmonar

Q33.3 Agenesia do pulmão

Inclui: Ausência do pulmão (lobo)

Q33.4 Bronquectasia congênita

Q33.5 Tecido ectópico intrapulmonar

Q33.6 Hipoplasia e displasia do pulmão

Exclui: Hipoplasia pulmonar associada com gestação curta (P28.0)

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

Inclui: Atresia da nasofaringe

Q34.9 Malformação congênita não especificada do aparelho respiratório

Inclui: Anomalia e Ausência congênita de órgão respiratório

Q35 a Q37 - Fendas Labiais e Palatinas (Lábio Leporino e/ou Palato Fendido)

- 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 (Fenda Palatina sem Fenda Labial)

Inclui: Fissura palatina, Palatosquise

Exclui: Fenda palatina com fenda labial (Q37.-)

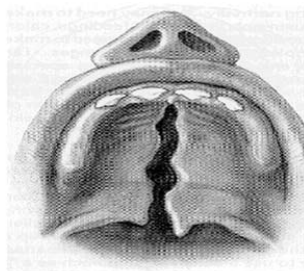
- A fenda palatina é um defeito no fechamento dos palatos ocasionada pela não fusão dos processos palatais. Pode acometer o palato mole e/ou o duro.



Q35.0 Fenda bilateral do palato duro

Q35.1 Fenda do Palato Duro

Inclui: Fenda do Palato Duro SOE



Fenda dos palatos duro e mole

Q35.2 Fenda bilateral do palato mole

Q35.3 Fenda unilateral do palato mole

Inclui: Fenda do palato mole SOE



Q35.4 Fenda bilateral dos palatos duro e mole

Q35.5 Fenda unilateral dos palatos duro e mole

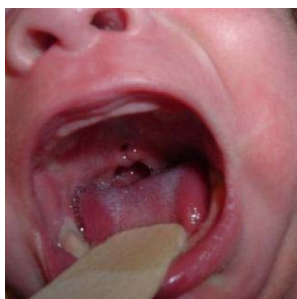
Inclui: Fenda do pátalo duro com fenda do palato mole SOE



Q35.6 Fenda mediana do pátalo



Q35.7 Fenda da úvula bífida



Q35.8 Fenda palatina não especificada, bilateral

Q35.9 Fenda palatina não especificada, unilateral

Inclui: Palato fendido SOE

Q36 - Fenda labial

Inclui: Fissura congênita do lábio, Lábio leporino, Queilosquise

Exclui: Fenda labial com fenda palatina (Q37.-) e fendas faciais oblíquas (fenda em direção ao olho) também chamadas de fendas faciais atípicas de Tessier [Q18.8].

- Malformação congênita caracterizada por uma fenda, completa ou parcial, do lábio superior com ou sem fenda do processo alveolar ou do palato duro. 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.
- As fendas do lábio superior variam muito em extensão, uni ou bilateralidade, continuidade ou não com fenda do palato, determinando extensos graus de severidade, desde a cicatriz congênita pouco marcada do lábio fendido frustrado, até a desfigurante fenda labial completa bilateral com deslocamento da pré-maxila. Prestar atenção, pois às vezes o lábio fendido frustrado ou cicatrizado pode não convencer como fenda labial, neste caso, é melhor não descrever como uma anomalia.

Q36.0 Fenda labial bilateral



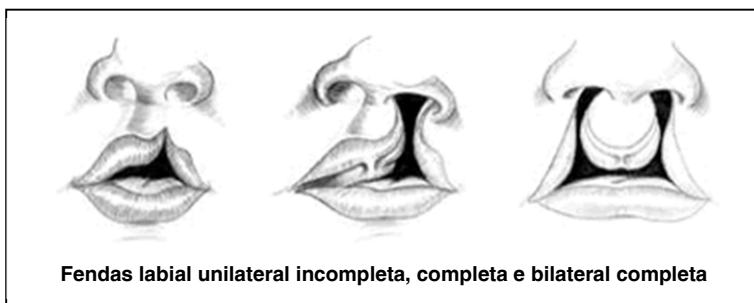
Q36.1 Fenda labial mediana



Q36.9 Fenda labial unilateral

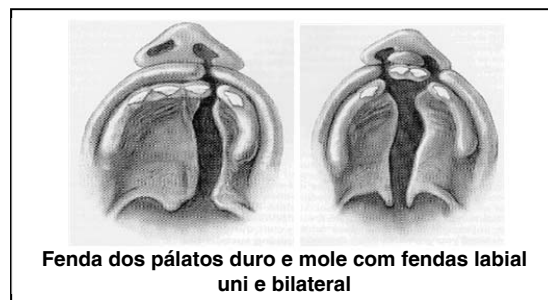
Inclui: Fenda labial SOE





Q37 - Fenda labial com fenda palatina

Q37.0 Fenda do palato duro com fenda labial bilateral



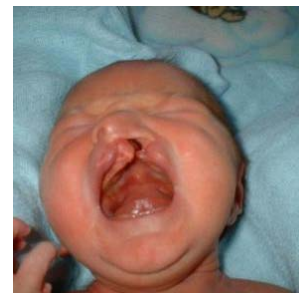
Q37.1 Fenda do palato duro com fenda labial unilateral

Inclui: Fenda do pálateo duro com fenda labial SOE

Q37.2 Fenda do palato mole com fenda labial bilateral

Q37.3 Fenda do palato mole com fenda labial unilateral

Inclui: Fenda do pálateo mole com fenda labial SOE



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



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

Inclui: Fenda dos palatos duro e mole com fenda labial SOE



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

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

Inclui: Fenda palatina com fenda labial SOE

Q38 a Q45 - Outras Malformações Congênicas do Aparelho Digestivo

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

Exclui: Macrostomia (Q 18.4) e Microstomia (Q 18.5)

- Estas anomalias devem ser diagnosticadas 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 Declaração de Nascido Viivo.

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

Inclui: Fístula congênita do lábio, Malformação labial congênita SOE, Síndrome de Van der Woude

Exclui: Fenda labial (Q36.-) - com fenda palatina (Q37.-), Macroqueilia (Q18.6) e Microqueilia (Q18.7)



Q38.1 Anquiloglossia

Inclui: Língua presa



Q38.2 Macroglossia

Q38.3 Outras malformações congênicas da língua

Inclui: Aderência, Fissura, Malformação SOE congênicas da língua, Aglossia, Hipoglossia, Hipoplasia da língua, Língua bífida, Microglossia

Q38.4 Malformações congênicas das glândulas e dutos salivares

Inclui: Atresia, Ausência de glândulas salivares ou de dutos, Fístula salivar congênita, Glândulas ou dutos salivares supranumerários

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

Inclui: Ausência da úvula, Malformação congênita do palato SOE, Palato em ogiva

Exclui: Fenda palatina (Q35.-) – com fenda labial (Q37.-)

Q38.6 Outras malformações congênicas da boca

Inclui: Malformação congênita da boca SOE

Q38.7 Bolsa faríngea

Inclui: Divertículo da faringe

Exclui: Síndrome da bolsa faríngea (D 82.1)

Q38.8 Outras malformações congênicas da faringe

Inclui: Malformação congênita da faringe SOE

Q39 - Malformações congênicas do esôfago

Q39.0 Atresia de esôfago, sem fístula

Inclui: Atresia do esôfago SOE

- Atresia do esôfago: Malformação congênita caracterizada pela interrupção do esôfago, com ou sem fístula traqueal.
- Ausência de continuidade ou estreitamento do esôfago, sem ou com fístula traqueal.

Q39.1 Atresia de esôfago, com fístula traqueoesofágica

Inclui: Atresia de esôfago com fístula broncoesofágica

Q39.2 Fístula traqueoesofágica congênita, sem atresia

Inclui: 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

Inclui: Bolsa esofágica

Q39.8 Outras malformações congênicas do esôfago

Inclui: Ausência, Deslocamento congênito, Duplicação do esôfago

Q39.9 Malformação congênita não especificada do esôfago

Q40 - Outras malformações congênicas do trato digestivo superior

Q40.0 Estenose hipertrófica congênita do piloro

Inclui: Constrição, Espasmo, Estenose, Estreitamento, Hipertrofia congênita(o) ou infantil do piloro

Q40.1 Hérnia congênita de hiato

Inclui: Deslocamento da cárdia através do hiato esofágico

Exclui: Hérnia diafragmática congênita (Q 79.0)

Q40.2 Outras malformações congênicas especificadas do estômago

Inclui: Deslocamento congênito do estômago, Divertículo congênito do estômago, Duplicação do estômago, Estômago em ampulheta congênito, Megalogastría, Microgastría

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

Inclui: Anomalia e Deformidade congênita SOE do trato digestivo superior

Q41 - Ausência, atresia e estenose congênita do intestino delgado

Inclui: obstrução, oclusão e estreitamento congênito(a) do intestino delgado ou intestino SOE

Exclui: Íleo meconial (E84.1)

• Atresia intestinal (Q41.-, Q42.-) - Oclusão completa ou parcial do lúmen de um segmento do intestino delgado ou grosso. Pode envolver uma área única ou múltiplas áreas do duodeno, jejuno, íleo ou colon

Q41.0 Ausência, atresia e estenose congênita do duodeno

Q41.1 Ausência, atresia e estenose congênita do jejuno

Inclui: 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

Inclui: Ausência, atresia e estenose congênita do intestino SOE

Q42 - Ausência, atresia e estenose congênita do cólon

Inclui: Obstrução, oclusão e estreitamento congênito(a) do cólon (intestino grosso)

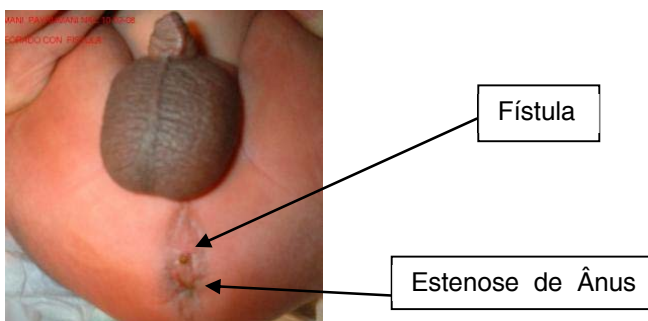
Q42.0 Ausência, atresia e estenose congênita do reto, com fístula

Q42.1 Ausência, atresia e estenose congênita do reto, sem fístula

Inclui: imperfuração do reto

Q42.2 Ausência, atresia e estenose congênita do ânus, com fístula

- Ausência ou redução significativa do canal anal. Associado à fístula anal ou comunicação anormal entre o reto e cavidade outros, geralmente associada a fístulas ano-vaginal



Q42.3 Ausência, atresia e estenose congênita do ânus, sem fístula

Inclui: Imperfuração anal

Ausência ou redução significativa do canal 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)

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

Inclui: Persistência do canal: - ônfalo-mesentérico, - vitelino

Q43.1 Doença de Hirschsprung

Inclui: Aganglionose, Megacolo congênito (agangliônico)

Q43.2 Outros transtornos funcionais congênicos do cólon

Inclui: Dilatação congênita do cólon

Q43.3 Malformações congênicas da fixação do intestino

Inclui: Aderências e bridas congênicas: - epiplóicas anômalas, - peritoniais; Má-rotação do cólon, Membrana de Jackson, Mesentério universal, Rotação: - ausente, - incompleta, insuficiente do ceco e do cólon

Q43.4 Duplicação do intestino

Q43.5 Ânus ectópico

Q43.6 Fístula congênita do reto e do ânus

Exclui: Com ausência, atresia ou estenose (Q42.0, Q42.2), Fístula congênita: - retovaginal (Q52.2), - uretrorretal (Q64.7); Fístula pilonidal (L05.-)

Q43.7 Persistência de cloaca

Inclui: Cloaca SOE

Q43.8 Outras malformações congênicas especificadas do intestino

Inclui: 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

Inclui: Ausência congênita da vesícula biliar

Q44.1 Outras malformações congênicas da vesícula biliar

Inclui: Malformação congênita da vesícula biliar SOE, Vesícula biliar intra-hepática

Q44.2 Atresia das vias biliares

Q44.3 Estenose e estreitamento congênicos das vias biliares

Q44.4 Cisto do colédoco

Q44.5 Outras malformações congênicas das vias biliares

Inclui: Canal hepático supranumerário, Duplicação do canal:biliar, cístico; Malformação congênita das vias biliares SOE

Q44.6 Doença cística do fígado

Inclui: Doença fibrocística do fígado

Q44.7 Outras malformações congênicas do fígado

Inclui: Ausência do fígado, Hepatomegalia congênita, Malformação do fígado SOE congênita(o), Fígado supranumerário, Síndrome de Alagille

Q45 - Outras malformações congênicas do aparelho digestivo

Exclui: Hérnia congênita (do): - diafragma (Q79.0) e - hiato (Q40.1)

Q45.0 Agenesia, aplasia e hipoplasia do pâncreas

Inclui: Ausência congênita do pâncreas

Q45.1 Pâncreas anular

Q45.2 Cisto pancreático congênito

Q45.3 Outras malformações congênicas do pâncreas e do duto pancreático

Inclui: Malformação congênita do pâncreas ou do duto pancreático SOE, Pâncreas supranumerário

Exclui: Diabetes mellitus: congênito (E10.-), - neonatal (P70.2); Doença fibrocística do pâncreas (E84.-)

Q45.8 Outras malformações congênicas especificadas do aparelho digestivo

Inclui: Ausência (completa) (parcial) do trato digestivo SOE, Duplicação dos órgãos digestivos SOE, Má posição congênita dos órgãos digestivos SOE

Q45.9 Malformação congênita não especificada do aparelho digestivo

Inclui: Anomalia, Deformidade, Malformação congênita SOE 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

Exclui: Síndrome de Turner (Q96.-)

Q50.1 Cisto ovariano de desenvolvimento

Q50.2 Torção congênita do ovário

Q50.3 Outras malformações congênicas do ovário

Inclui: Aplasia ovariana, Malformação congênita do ovário SOE, Ovário supranumerário

Q50.4 Cisto embrionário da trompa de Falópio

Inclui: Cisto da fímbria ovariana

Q50.5 Cisto embrionário do ligamento largo

Inclui: Cisto (de):- canal de Gartner, - epoóforo, - paraovariano

Q50.6 Outras malformações congênicas das trompas de Falópio e dos ligamentos largos

Inclui: Atresia das trompas de Falópio, Ausência das trompas e dos ligamentos largos, Presença supranumerária das trompas de Falópio, Malformação congênita das trompas de Falópio e dos ligamentos largos SOE

Q51 - Malformações congênicas do útero e do colo do útero

Q51.0 Agenesia e aplasia do útero

Inclui: Ausência congênita do útero

Q51.1 Útero duplo com duplicação do colo uterino e da vagina

Q51.2 Outra duplicação do útero

Inclui: Útero duplo SOE

Q51.3 Útero bicórneo

Q51.4 Útero unicórneo

Q51.5 Agenesia e aplasia do colo do útero

Inclui: 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

Inclui: 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

Inclui: Vagina septada

Exclui: Duplicação da vagina com duplicação do útero e do colo do útero (Q51.1)

Q52.2 Fístula reto-vaginal congênita

Exclui: Cloaca (Q43.7)

Q52.3 Imperfuração do hímen

Q52.4 Outras malformações congênicas da vagina

Inclui: Cisto (do): - canal de Nuck, congênito e - embrionário vaginal; Malformação congênita da vagina SOE

Q52.5 Fusão dos lábios vulvares

Q52.6 Malformação congênita do clitóris

Q52.7 Outras malformações congênicas da vulva

Inclui: Ausência congênita da vulva, Cisto congênita da vulva, Malformação SOE congênita 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 (Criptorquidia)

• A simples falta de descenso de um testículo não constitui uma malformação no recém-nascido, pois o testículo pode completar seu descenso para a bolsa escrotal dias ou semanas mais tarde. Porém, quando o recém-nascido tem peso normal e a falta de descenso é bilateral e/ou acompanhada de hipoplasia de escroto, constitui uma malformação congênita.

Atenção: Não considerar malformação se o recém nascido pesar menos de 2500 g.

Q53.0 Testículo ectópico

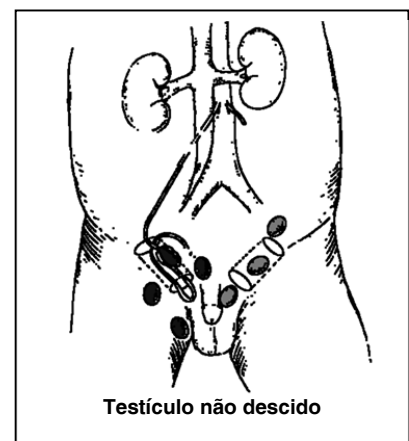
Inclui: Testículo ectópico, unilateral ou bilateral

Q53.1 Testículo não-descido, unilateral

Q53.2 Testículo não-descido, bilateral

Q53.9 Testículo não-descido, não especificado

Inclui: Criptorquidia SOE

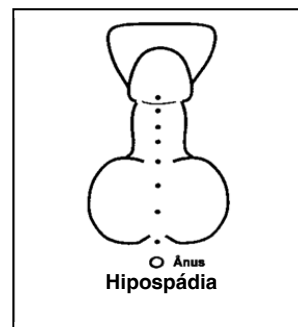


Q54 – Hipospádias

Exclui: Epispádias (Q64.0) e Genitália ambígua (intersexo ou pseudo-hermafroditismo – (Q54.-)

- Caracteriza-se pela abertura da uretra (meato uretral) na face ventral do corpo do pênis, distal do sulco. Pode ser balânica, peniana, penoescrotal e perineal.

- Observar por onde a criança urina (abertura do meato): balânica, glandular, ou coronal, peniana (significando no corpo do penis, pois "penianas" são todas as hipospádias), penoescrotal, perineal.



Q54.0 Hipospádia balânica

Inclui: Hipospádia coronal e glandular



Q54.1 Hipospádia peniana



Q54.2 Hipospádia penoescrotal



Q54.3 Hipospádia perineal



Q54.4 Corda venérea congênita

- Banda fibrosa ao longo da rafe mediana do pênis que se estende desde o escroto ao sulco coronal. Suspeita-se que a tração pode causar hipospádia



Q54.8 Outras hipospádias

Q54.9 Hipospádia não especificada

Q55 - Outras malformações congênicas dos órgãos genitais masculinos

Exclui: Hidrocele congênita (P83.5), hipospádias (Q54.-)

Q55.0 Ausência e aplasia do testículo

Inclui: Monorquidia



Q55.1 Hipoplasia do(s) testículo(s) e do escroto

Inclui: Fusão dos testículos

Q55.2 Outras malformações congênicas do(s) testículo(s) e do escroto

Inclui: 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

Inclui: 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

Inclui: 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

Inclui: Anomalia e Deformidade congênita SOE dos órgãos genitais masculinos

Q56 - Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo (Genitália ambígua)

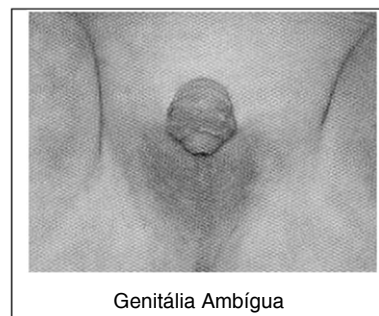
Exclui: Pseudo-hermafroditismo: - com anomalia cromossômica especificada (Q96-Q99), - feminino, com transtorno adrenocortical (E25.-), - masculino, com resistência a andrógenos (E34.5)

• Sexo indeterminado: ambigüidade genital ao nascimento que não permite a determinação imediata do sexo fenotípico, ao exame clínico. Inclui hermafroditismo ou pseudo-hermafroditismo feminino e masculino.

• 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.



Genitália Ambígua

Q56.0 Hermafroditismo não classificado em outra parte

Inclui: Ovotestis

Q56.1 Pseudo-hermafroditismo masculino, não classificado em outra parte

Inclui: Pseudo-hermafroditismo masculino SOE

Q56.2 Pseudo-hermafroditismo feminino, não classificado em outra parte

Inclui: Pseudo-hermafroditismo feminino SOE

Q56.3 Pseudo-hermafroditismo não especificado

Q56.4 Sexo indeterminado, não especificado

Inclui: Genitália ambígua



Q60 a Q64 - Malformações Congênicas do Aparelho Urinário

- Defeitos diagnosticados após 24 horas, prestar atenção para o registro na Declaração de Nascido Vivo (DN).
- Exames de imagem são fundamentais para a descrição correta.

Q60 - Agenesia renal e outros defeitos de redução do rim

Inclui: Atrofia renal: - congênita e - infantil, Ausência congênita do(s) rim(ns)

- Deve estar ausente também a artéria renal do mesmo lado. Caso contrário é hipoplasia renal (Q60.3, Q60.4, Q60.5).

Q60.0 Agenesia unilateral do rim (Ausência completa de um rim)

Q60.1 Agenesia bilateral do rim (Ausência completa de ambos os rins)

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 (Rim Cístico)

Exclui: Cisto adquirido do rim (N28.1), Síndrome de Potter (Q60.6)

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

Q61.0 Cisto congênito único do rim

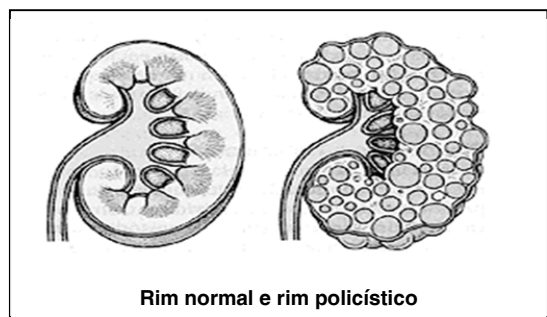
Inclui: Cisto do rim (congênito) (único)

Q61.1 Rim policístico, tipo infantil (autossômico recessivo)

Q61.2 Rim policístico, tipo adulto (autossômico dominante)

Q61.3 Rim policístico não especificado

Q61.4 Displasia renal



Q61.5 Cisto medular do rim

Inclui: Rim em esponja SOE

Q61.8 Outras doenças císticas do rim

Inclui: Degeneração ou doença fibrocística do rim, Rim fibrocístico

Q61.9 Doença cística não especificada do rim

Inclui: 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

Inclui: Impermeabilidade do ureter, Oclusão congênita (do) (da): - junção pieloureterica, - orifício uretero-vesical, - ureter

Q62.2 Megaureter congênito

Inclui: Dilatação congênita do ureter

Q62.3 Outras anomalias obstrutivas da pelve renal e do ureter

Inclui: Ureterocele congênita

Q62.4 Agenesia do ureter

Inclui: Ausência do ureter

Q62.5 Duplicação do ureter

Inclui: Ureter: - duplo e - supranumerário

Q62.6 Má-posição do ureter

Inclui: Deslocamento, Desvio do ureter e do orifício ureteral, Ectopia, Implantação anômala

Q62.7 Refluxo vesico-uretero-renal congênito

Q62.8 Outras malformações congênicas do ureter

Inclui: Anomalia do ureter SOE

Q63 - Outras malformações congênicas do rim

Exclui: Síndrome nefrótica congênita (N04.-)

Q63.0 Rim supranumerário

Q63.1 Rim lobulado, fundido ou em ferradura

Q63.2 Rim ectópico

Inclui: Deslocamento congênito do rim, Má-rotação do rim

Q63.3 Rim hiperplásico e gigante

Q63.8 Outras malformações congênicas especificadas do rim

Inclui: Litíase renal congênita

Q63.9 Malformação congênita não especificada do rim

Q64 - Outras malformações congênicas do aparelho urinário

Q64.0 Epispádias

Exclui: Hipospádias (Q54.-)

- Caracterizada pela abertura da uretra na face dorsal do pênis



Epispádia

Q64.1 Extrofia vesical

Inclui: Ectopia vesical, Extroversão da bexiga

- 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.



Q64.2 Válvulas uretrais posteriores congênicas

Q64.3 Outras formas de atresia e de estenose de uretra e do colo da bexiga

Inclui: Estreitamento (da) (do): - meato urinário, - orifício vésico-uretral congênita(o), - uretra; Oclusão congênita do colo da bexiga, Uretra impérvia

Q64.4 Malformação do úraco

Inclui: Cisto, Persistência do úraco, Prolapso 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

Inclui: Fístula uretrorretal congênita, Hérnia congênita da bexiga, Malformação congênita da bexiga ou da uretra SOE, Meato urinário duplo, Uretra dupla, Prolapso congênito (da) (do): - bexiga (mucosa), - meato urinário, - uretra, Bexiga supranumerária, Uretra supranumerária

Q64.8 Outras malformações congênicas especificadas do aparelho urinário

Q64.9 Malformação congênita não especificada do aparelho urinário

Inclui: Anomalia congênita SOE do aparelho urinário, Deformidade congênita SOE do aparelho urinário

- Abertura da uretra na superfície dorsal do pênis. Não é considerada quando há extrofia de bexiga (Q64.1) por fazer parte dela.

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

Exclui: Quadril estalante (R29.4)

Q65.0 Luxação congênita unilateral do quadril

Exclui: Ortolani Positivo ou pré-luxação, muito freqüente, na qual a cabeça do fêmur está dentro do acetábulo

• Diferenciar Sub-luxação de Luxação.

Luxação: (Q65.0, Q65.1, Q65.2): Rigidez do quadril: luxação verdadeira do quadril, a cabeça do fêmur está fora do acetábulo no momento do nascimento, não sendo possível realizar a manobra de Ortolani, porque o quadril está rígido. Possui evidências radiológicas no recém-nascido. Deve ser tratada cirurgicamente.

Sub-luxação: (Q65.3, Q65.4, Q65.5): É freqüente. A cabeça do fêmur está dentro do acetábulo, mas pode ser luxada pela manobra de Ortolani. Somente a partir dos 3 meses de idade se expressará radiologicamente como displasia do quadril. Deve ser tratada posturalmente.

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



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

Inclui: Quadril: - luxável e - subluxável

Q65.8 Outras deformidades congênicas do quadril

Inclui: Anteversão do colo do fêmur, Coxa: - valga e - vara congênita; Displasia acetabular congênita

Q65.9 Deformidade congênita não especificada do quadril

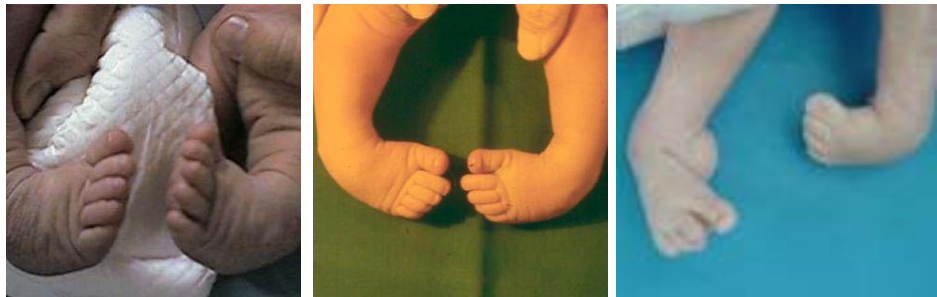
Q66 - Deformidades congênicas do pé (Talipes, Pé Torto)

Exclui: Deformidades em: valgo adquiridas (M21.0) | - varo, adquiridas (M21.1), Malformações do pé com redução de tamanho (Q72.-)

- Pé torto: Anomalia congênita do membro inferior devido à falta de movimentação adequada durante a gestação.
- 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.



Q66.0 Pé torto eqüinovaro



Q66.1 Pé torto calcaneovaro



Q66.2 Metatarso varo

Q66.3 Outras deformidades congênicas dos pés em varo

Inclui: Hálux varo congênito

Q66.4 Pé torto calcaneovalgo

Inclui: Talipes calcaneovalgo

- Posições anormais do pé, com dorsiflexão (movimento de trazer o pé de encontro a Tibia (canela) marcada e permanente que somente exagera a posição normal do pé do recém-nascido e, por isso, difíceis de serem reconhecidas. Quando realiza-se a redução passiva forçada observa-se, no dorso do pé, na altura do tornozelo, um pterígio ou cordão cutâneo tenso, indicando que a dorsiflexão desse pé não é um fenômeno de posição transitório, mas que tem uma justificativa anatômica e patológica subjacente.

Q66.5 Pé chato congênito

Inclui: Pé chato:- congênito, - espástico (evertido), - rígido

Q66.6 Outras deformidades congênicas dos pés em valgo

Inclui: Metatarso valgo

Q66.7 Pé cavo

Q66.8 Outras deformidades congênicas do pé

Inclui: Astrágalo vertical, Coalescência tarsal, Pé em martelo, congênito, Pé torto: SOE, assimétrico, Talipes SOE



Q66.9 Deformidade congênita não especificada do pé

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

Exclui: Síndrome(s) (de): - malformação congênita classificadas em Q87.- e - Potter (Q60.6)

- **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.
- Deformidades do esqueleto axial

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

Inclui: Atrofia ou hipertrofia hemifacial, Depressões dos ossos do crânio, Desvio congênito do septo nasal, Nariz esmagado ou curvado congênito

Exclui: Anomalias dentofaciais [inclusive a maloclusão] (K07.-), Nariz em sela sífilítico (A50.5)

Q67.5 Deformidades congênicas da coluna vertebral

Inclui: Escoliose congênita: - SOE e - postural

Exclui: Escoliose: - idiopática infantil (M41.0) e - devida à malformação óssea congênita (Q76.3)

Q67.6 Tórax escavado

Inclui: Tórax em barril congênito

Q67.7 Tórax carinado

Inclui: Tórax em peito de pomba congênito

Q67.8 Outras deformidades congênicas do tórax

Inclui: Deformidade congênita da parede torácica SOE

Q68 - Outras deformidades osteomusculares congênicas

Exclui: Defeitos por redução do(s) membro(s) (Q71-Q73)

Q68.0 Deformidade congênita do músculo esternocleidomastoideu

Exclui: Contratura do (músculo) esternocleidomastoideu, Torcicolo congênito (esternomastoideu), Tumor (congênito) esternomastoideu

Q68.1 Deformidade congênita da mão

Inclui: Mão em espada (congênita), Mão em pá congênita

Q68.2 Deformidade congênita do joelho

Inclui: Joelho recurvado congênito, Luxação congênita do joelho

Q68.3 Encurvamento congênito do fêmur

Exclui: Anteversão (do colo) do fêmur (Q65.8)

Q68.4 Encurvamento congênito da tíbia e da perônio (fíbula)

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

Q68.8 Outras deformidades osteomusculares congênicas

Inclui: Deformidade congênita (da) (do): - antebraço, - clavícula, - cotovelo, - escápula, Luxação congênita do: - cotovelo e - ombro

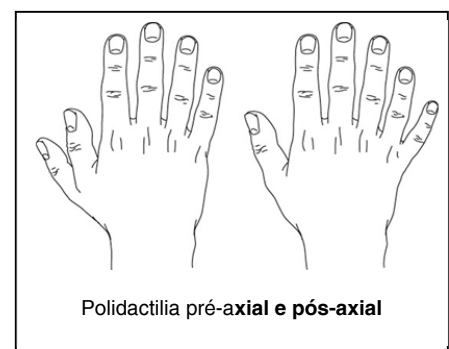
Q69.- Polidactilia

- 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.

- Reconhecer as variadas formas como se apresenta. Identificar o dígito duplicado: Dedo no qual está implantado o dedo extra): 1º, 2º, 3º, 4º, 5º.



- No Brasil, a grande maioria das polidactilias são duplicações do quinto dedo ou artelho, seguidas em frequência pelas do primeiro dígito: polegar ou halux (dedão do pé). Duplicações dos outros dígitos, 2o, 3o ou 4o são extremamente raras.

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



Q69.1 Polegar(es) supranumerário(s)



Q69.2 Artelho(s) supranumerário(s)

Inclui: Hálux supranumerário



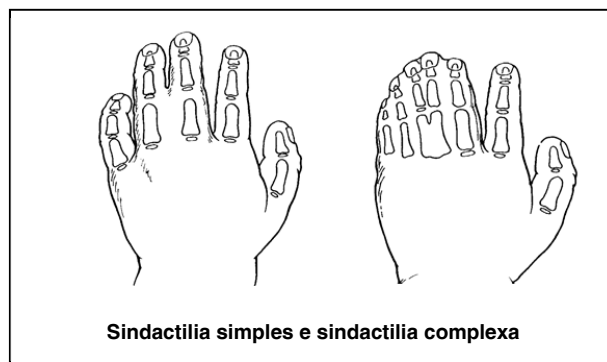
Q69.9 Polidactilia não especificada

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



Q70 – Sindactilia

- Malformação congênita caracterizada pela união de um ou mais dedos (dois ou mais dedos fusionados)
- Sindactilia simples: união entre os dígitos só constituída por pele.
- Sindactilia complexa: união entre os dígitos constituídos por pele e sinostose óssea.
- Polissindactilia: mais de dois dígitos estão envolvidos na sindactilia.
- Dedos unidos: Identificar os dígitos colados. **Não confundir Sindactilia com pseudo-sindactilias** (por constrição intra-uterina por bridas - Q79.8), produzindo sindactilia fenestrada: dedos unidos nas pontas mas não nas bases.



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

Inclui: Sindactilia complexa dos dedos com sinostose

Q70.1 Dedos palmados

Inclui: Sindactilia simples dos dedos sem sinostose



Q70.2 Coalescência dos artelhos (artelhos fundidos)

Inclui: Sindactilia complexa dos artelhos com sinostose

Q70.3 Artelhos palmados

Inclui: Sindactilia simples sem sinostose



Q70.4 Polissindactilia

- Não confundir duplicação parcial com polissindactilia que é rara e específica (Q70.4). Nesta última, a sindactilia não deve envolver o dedo extra. Quando isso acontece, é duplicação parcial



Q70.9 Sindactilia não especificada

Inclui: Coalescência das falanges SOE

Q71 - Defeitos, por redução, do membro superior

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.
- Este grupo de anomalias inclui desde a ausência de uma falange até a ausência total de um membro.
- Há uma diversidade enorme de defeitos, por isso recomenda-se fazer sempre estudo radiológico do esqueleto, descrevendo os defeitos observados e identificados pela radiografia ao invés de fazer diagnósticos de amelia, focomelia, etc.
- A descrição completa da deficiência de um membro pode ser feita observando-se os **7 critérios** abaixo:

1- Total ou Parcial	5- Lado Direito ou Esquerdo
2- Terminal ou Intercalar	6- A descrição do osso deficiente
3- Transverso ou Longitudinal	7- A descrição da porção do osso deficiente
4- Membro Inferior ou Superior	

Q71.0 Ausência congênita completa do(s) membro(s) superior(es)



Q71.1 Ausência congênita do braço e do antebraço, com mão presente.

Atenção: Não confundir com Focomelia (Q71.1; Q72.1; Q73.1)



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

Inclui: Mão em clava (congénita), 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

Inclui: 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)



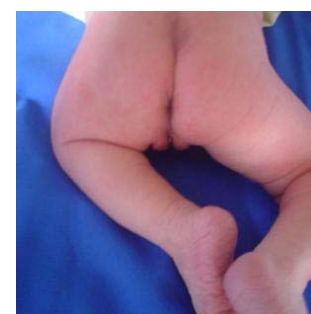
Q72.1 Ausência congênita da coxa e da perna com pé presente



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

Inclui: 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 (Pe em garra de lagosta)



Q72.8 Outros defeitos por redução do(s) membro(s) inferior(es)

Inclui: 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)

Inclui: Amelia SOE

Q73.1 Focomelia, membro(s) não especificado(s)

Inclui: Focomelia SOE

• **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.

• **Focomelia não é sinônimo de defeito por redução de membro**, mas um tipo específico desta anomalia, com ausência de segmentos intercalares (braço/coxa, antebraço/perna) mas com presença de segmentos terminais (mãos, pés) do membro.



Focomelia

Q73.8 Outros defeitos por redução de membro(s) não especificado(s):

Inclui: Defeito por redução longitudinal de membro(s) não especificado(s); Ectromelia, Hemimelia e Redução SOE de membro (s) não especificado(s)

Q74 - Outras malformações congênicas dos membros

Exclui: Defeito por redução do membro (Q71-Q73), Polidactilia (Q69.-), Sindactilia (Q70.-)

Q74.0 Outras malformações congênicas do(s) membro(s) superiores, inclusive da cintura escapular

Inclui: Disostose cleidocraniana, Macrodactilia (dedos), Ossos do carpo supranumerários, Polegar com três falanges, Pseudoartrose da clavícula congênita, Sinostose rádio-cubital (rádio-ulnar), Deformidade (de): **Madelung** e de **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

Q74.1 Malformação congênita do joelho

Inclui: Ausência congênita de rótula, Joelho congênito: valgo, varo, Luxação congênita da rótula (patela), Rótula rudimentar

Exclui: Joelho recurvado congênito (Q68.2), Luxação congênita do joelho (Q68.2), Síndrome da rótula em unha (Q87.2)



Q74.2 Outras malformações congênicas do(s) membro(s) inferiores, inclusive da cintura pélvica

Inclui: Fusão da articulação sacroilíaca, Malformação congênita(o) (do) - (articulação) sacroilíaca, - tornozelo , (articulação)

Exclui: Anteversão (do colo) do fêmur (Q65.8)



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)

Inclui: Anomalia congênita de membro(s) SOE

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

Exclui: Anomalias dentofaciais (inclusive a maloclusão) (K07.-), Deformidades osteomusculares da cabeça e da face (Q67.0-Q67.4), Malformações congênicas da face SOE (Q18.-), Malformações do crânio associadas a anomalias congênicas do cérebro tais como: - anencefalia (Q00.0), - encefalocele (Q01.-), - hidrocefalia (Q03.-), - microcefalia (Q02), síndromes de malformação congênita classificadas em Q87.-

- 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 (sututra coronal ou lambdóide unilateral).

- Podem ser isoladas ou associadas às outras anomalias congênicas. Confirmar a fusão das suturas com exame radiológico.



Q75.0 Craniossinostose

Inclui: Acrocefalia, Fusão imperfeita do crânio, Oxicefalia, Trigonocefalia

Q75.1 Disostose craniofacial

Inclui: Doença de Crouzon

Q75.2 Hipertelorismo

Q75.3 Macrocefalia

Q75.4 Disostose mandíbulo-facial

Inclui: Síndrome de: Franceschetti e de Treacher Collins

Q75.5 Disostose óculo-mandibular

Q75.8 Outras malformações congênicas especificadas dos ossos do crânio e da face

Inclui: Ausência congênita de ossos do crânio, Malformação congênita da frente, Platibasia



Q75.9 Malformação congênita não especificada dos ossos do crânio e da face

Inclui: Anomalia congênita do(s): - ossos da face SOE e - crânio SOE

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

Exclui: Deformidades osteomusculares da coluna vertebral e do tórax (Q67.5-Q67.8)

Q76.0 Espinha bífida oculta

Exclui: espinha bífida (aberta) (cística) (Q 05.-), menigocele (espinhal) (Q 05.-)

Q76.1 Síndrome de Klippel-Feil

• **Klippel-Feil:** Síndrome de fusão dos corpos vertebrais (cervical, torácica, tóraco-lombar ou lombar).
Síndrome de fusão cervical

Q76.2 Espondilolistese congênita

Inclui: Espondilolise congênita

Exclui: Espondilólise (adquirida) (M43.0), Espondilolistese (adquirida) (M43.1)

Q76.3 Escoliose congênita devida à malformação óssea congênita

Inclui: Fusão de hemivértebra ou falha de segmentação com escoliose

Q76.4 Outras malformações congênicas da coluna vertebral não-associadas com escoliose

Inclui: Ausência congênita de vértebra, Cifose congênita, Fusão congênita de vértebras, Hemivértebra, Lordose congênita, Malformação congênita (articular), Malformação da coluna vertebral, Platispondilise, Vértebra supranumerária (não especificadas ou não-associadas à escoliose (da região) lombossacra)

Q76.5 Costela cervical

Inclui: Costela supranumerária cervical

Q76.6 Outras malformações congênicas das costelas

Inclui: Ausência de costela, Coalescência de costelas, Malformação de costela SOE, Costela supranumerária

Exclui: Síndrome das costelas curtas (Q77.2)

Q76.7 Malformação congênita do esterno

Inclui: 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

Exclui: Mucopolissacaridose (E76.0-E76.3)

- Estes quadros são quase sempre de causa genética e o estudo radiológico do esqueleto é fundamental para estabelecer o diagnóstico.
- As Displasias Esqueléticas (Q77.- e Q78.-) incluem todo RN, vivo ou morto, com baixa estatura, desproporção entre tronco e membros e/ou estreitamento torácico e/ou porque lhe parece ser uma displasia esquelética por qualquer outro motivo. O diagnóstico preciso é radiológico e feito por especialista.

Q77.0 Acondrogenesia

Inclui: Hipocondrogenesia

Q77.1 Nanismo tanatofórico

Q77.2 Síndrome das costelas curtas

Inclui: Displasia torácica asfixiante (síndrome de Jeune)

Q77.3 Condrodisplasia punctata

Q77.4 Acondroplasia

Inclui: Hipocondroplasia, Osteosclerose congênita

Q77.5 Displasia diastrófica

Q77.6 Displasia condroectodérmica

Inclui: 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

Inclui: Fragilidade óssea, Osteopsatirose

Q78.1 Displasia poliostótica fibrosa

Inclui: Síndrome de Albright(-McCune)(-Stenberg)

Q78.2 Osteopetrose

Inclui: Síndrome de Albers-Schönberg

Q78.3 Displasia diafisária progressiva

Inclui: Síndrome de Camurati-Engelman

Q78.4 Encondromatose

Inclui: Doença de Ollier, Síndrome de Maffucci

Q78.5 Displasia metafisária

Inclui: Síndrome de Pyle

Q78.6 Exostoses congênicas múltiplas

Inclui: Aclasia diafisária

Q78.8 Outras osteocondrodismplasias especificadas

Inclui: Osteopoiquiose

Q78.9 Osteocondrodismplasia não especificada

Inclui: Condrodistrofia SOE, Osteodistrofia SOE

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

Exclui: Torcicolo (esternomastoideu) congênito (Q68.0)

Q79.0 Hérnia diafragmática congênita

Exclui: Hérnia congênita do hiato (hérnia hiatal) (Q 40.1), eventração e paralisia do nervo frênico (Q79.1).

• Malformação congênita caracterizada por herniação no tórax de conteúdo (vísceras) abdominais para o interior da caixa torácica, devido ao defeito do diafragma. Inclui ausência total do diafragma.

Q79.1 Outras malformações congênicas do diafragma

Inclui: Ausência de diafragma, Eventração do diafragma, Malformação congênita do diafragma SOE

Anomalias da Parede Abdominal (Q 79.2, Q79.3, Q79.5)

- Ao descrever as anomalias da parede abdominal, com ou sem evisceração, com ou sem ruptura do saco herniário, devem-se distinguir os defeitos periumbilicais (que envolvem o cordão umbilical): **Onfalocele** (Q79.2), dos defeitos paraumbilicais (laterais ao cordão): **Gastrosquise** (Q79.3) e os de outros tipos: **celossomias** ou **estrofossomias** (Q79.5).
- Evitar a palavra **gastrosquise**, cujo emprego específico foi desvirtuado, equiparando-se a qualquer anomalia da parede abdominal com evisceração.

Q79.2 Exonfalia

Inclui: Onfalocele (Exonfalo)

Exclui: Hérnia umbilical (K 42.-)

• Malformação 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.

• Herniação do conteúdo abdominal através da inserção umbilical e coberta por uma membrana que pode ou não estar intacta. Estando rompida o defeito é extenso e pode haver evisceração de órgãos ocos e sólidos.

Exclui: gastrosquise (hérnia para-umbilical) (Q79.3), aplasia ou hipoplasia dos músculos abdominais (Q79.4) e hérnia umbilical coberta por pele (K42.-).



Q79.3 Gastrosquise

Exclui: aplasia ou hipoplasia dos músculos abdominais [Q79.4], hérnia umbilical coberta por pele [K42.-], onfalocele [Q79.2].

- Malformação congênita caracterizada por um defeito da parede abdominal tipicamente localizado no lado direito do cordão umbilical intacto e não coberto por nenhuma membrana, no qual a alça intestinal e outros conteúdos viscerais estão herniados através da parede abdominal aberta.



Q79.4 Síndrome do abdome em ameixa seca (“**Prune belly syndrome**”)

- **Síndrome de Prune belly:** 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

Exclui: Hérnia umbilical (K42.-) que é uma 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, âmnio e recoberta por pele normal

Q79.6 Síndrome de Ehlers-Danlos

Q79.8 Outras malformações congênicas do sistema osteomuscular

Inclui: Amiotrofia congênita, Bandas constrictivas congênicas, Encurtamento congênito de tendão, Músculo supranumerário, Síndrome de Poland, Ausência de: - músculo e - tendão; Bandas constrictivas congênicas



Q79.9 Malformação congênita não especificada do sistema osteomuscular

Inclui: Anomalia SOE e Malformação SOE congênita do sistema osteomuscular

Q80 a Q89 - Outras Malformações Congênicas

Q80 - Ictiose congênita -

Exclui: Doença de Refsum (G60.1)

Q80.0 Ictiose vulgar

Q80.1 Ictiose ligada ao cromossomo X

Q80.2 Ictiose lamelar

Inclui: Bebê colódio

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

Exclui: Síndrome de Cockayne (Q87.1)

Q81.1 Epidermólise bolhosa letal

Inclui: 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

Exclui: Acrodermatite enteropática (E83.2), Cisto ou seio pilonidal (L05), Porfíria eritropoiética congênita (E80.0), Síndrome de Sturge-Weber (-Dimitri) (Q85.8)

- Nevos pigmentados: descrever cor, tamanho, número, distribuição. Em geral as anomalias congênicas consideradas menores, são muito freqüentes.
- Nevo apenas significa mancha, incluindo nevos pigmentares e vasculares.

Q82.0 Linfedema hereditário

Q82.1 Xeroderma pigmentoso

Q82.2 Mastocitose

Inclui: Urticária pigmentosa

Exclui: Mastocitose maligna (C96.2)

Q82.3 Incontinentia pigmenti



Q82.4 Displasia ectodérmica (anidrótica)

Exclui: Síndrome de Ellis-van Creveld (Q77.6)

Q82.5 Nevo não-neoplásico congênito

Inclui: Marca de nascença SOE; Nevo: flâmeco, em morango, mancha de vinho, sanguíneo, vascular SOE, verrucoso

Exclui: Lentigo (L81.4), Manchas café com leite (L81.3), Nevo SOE (D22.-), Nevo arâneo (I78.1), Nevo estelar (I78.1), Nevo melanocítico (D22.-), Nevo pigmentado (D22.-)

Obs: A CID.10 discrimina pouco estas anomalias, misturando as pigmentares com as vasculares e referindo, geralmente, fora do Capítulo XVII.

- **Nevo pigmentar (D22.-):** Todo nevo hiper ou hipopigmentado é considerado como anomalia congênita, com a única exceção das manchas mongólicas comuns.
- **Hemangioma (Q18.0):** Todo hemangioma que por sua intensidade, tamanho ou localização possa ser considerado como anormal, constitui uma anomalia congênita.



Q82.8 Outras malformações congênicas especificadas da pele

Inclui: Acrocordon, Anomalias dos dermatoglifos, Ceratose folicular [Darier-White], Ceratose palmo-plantar herdada, Cútis laxa (hiperelástica), Pênfigo familiar benigno [Hailey-Hailey], Pregis palmares anormais

Exclui: Síndrome de Ehlers-Danlos (Q79.6)



Q82.9 Malformação congênita não especificada da pele

Q83 - Malformações congênicas da mama

Exclui: Ausência do músculo peitoral (Q79.8)

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

Q83.0 Ausência congênita da mama com ausência do mamilo

Q83.1 Mama supranumerária

Inclui: Mama acessória

Q83.2 Ausência de mamilo

Q83.3 Mamilo acessório

Inclui: Mamilo supranumerário

Q83.8 Outras malformações congênicas da mama

Inclui: Hipoplasia mamária

Q83.9 Malformação congênita não especificada da mama

Q84 - Outras malformações congênicas do tegumento

Q84.0 Alopecia congênita

Inclui: Atricose congênita



Q84.1 Alterações morfológicas congênicas dos cabelos não classificadas em outra parte

Inclui: Cabelos em conta, Monilétrix, Pili annulati

Exclui: Síndrome dos cabelos em palha de ferro de Menkes (E83.0)

Q84.2 Outras malformações congênicas dos cabelos

Inclui: Ipertricose congênita, Lanugo persistente, Malformações congênicas dos cabelos SOE

Q84.3 Anoníquia

Exclui: Síndrome da rótula em unha (Q87.2)

Q84.4 Leuconíquia congênita

Q84.5 Hipertrofia e alargamento das unhas

Inclui: Onicaxia congênita, Paquioníquia

Q84.6 Outras malformações congênicas das unhas

Inclui: Coiloníquia Congenita, Hipocratismo Congênito, Malformação congênita das unhas SOE

Q84.8 Outras malformações congênicas especificadas do tegumento

Inclui: Aplasia congênita da cútis



Q84.9 Malformação congênita não especificada do tegumento

Inclui: Anomalia SOE e Malformação SOE congênicas do tegumento SOE

Q85 - Facomatoses não classificadas em outra parte

Exclui: Ataxia-telangiectasia [Louis-Bar] (G11.3) e Disautonomia familiar [Riley-Day] (G90.1)

Q85.0 Neurofibromatose (não-maligna)

Inclui: Doença de von Recklinghausen



setas pretas: manchas café com leite
seta branca: neurofibroma

Q85.1 Esclerose tuberosa

Inclui: Doença de Bourneville, Epiloia

Q85.8 Outras facomatoses não classificadas em outra parte

Inclui: Síndromes de: Peutz-Jeghers, Sturge-Weber(-Dimitri), von Hippel-Lindau

Exclui: Síndrome de Meckel-Gruber (Q61.9)



Síndrome de Sturge-Weber

Q85.9 Facomatose não especificada

Inclui: Hamartose SOE

- 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.

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

Exclui: Efeitos não-teratogênicos de substâncias transmitidas por via transplacentária ou pelo leite materno (P04), Hipotireoidismo ligado à carência de iodo (E00-E02)

- Na descrição das síndromes observar recomendações já descritas neste manual.

Q86.0 Síndrome fetal alcoólico (dismórfico)

Q86.1 Síndrome fetal devida à hidantoína

Inclui: 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

Inclui: Acrocefalopolissindactilia, Acrocefalossindactilia [Apert], Ciclopia, Rosto de assobio, Síndromes (de): criptoftálmica, Goldenhar, Moebius, oro-facio-digital, Robin, Treacher Collins

Q87.1 Síndromes com malformações congênicas associadas predominantemente com nanismo

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

Exclui: Síndrome de Ellis-van Creveld (Q77.6)

Q87.2 Síndromes com malformações congênicas afetando predominantemente os membros

Inclui: 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

Inclui: 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

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

Q89 - Outras malformações congênicas não classificadas em outra parte

Q89.0 Malformações congênicas do baço

Inclui: Asplenia (congenita), Esplenomegalia congênita

Exclui: Isomerismo dos apêndices atriais (com asplenia ou polisplenia) (Q20.6)

Q89.1 Malformações congênicas das supra-renais

Exclui: Hiperplasia supra-renal congênita (E25.0)

Q89.2 Malformações congênicas de outras glândulas endócrinas

Inclui: Cisto tireoglosso, Persistência do canal tireoglosso, Malformação congênita da tireóide ou da paratireóide

Q89.3 Situs inversus

Inclui: Dextrocardia com situs inversus, Disposição atrial em espelho com situs inversus, Situs inversus ou transversus: abdominal, torácico; Transposição das vísceras: abdominais e torácicas

Exclui: Dextrocardia SOE (Q24.0)

Q89.4 Reunião de gêmeos (Gêmeos Siameses, Crianças unidas)

Inclui: todos os tipos: Craniopago, Dicéfalo, Monstro duplo, Pigópago, Toracópago, etc.

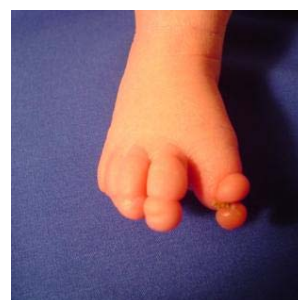
- Os gêmeos siameses podem causar dúvidas quanto ao fato de serem considerados como um ou dois recém-nascidos. Se o bom senso indica que, em condições propícias, os gêmeos podem ser separados cirurgicamente, com possibilidade de sobrevivência para ambos, então considera-se como duas crianças. Caso contrário, como só uma.



Q89.7 Malformações congênicas múltiplas, não classificadas em outra parte

Inclui: Anomalia SOE, Malformações SOE múltipla(s) congênita(s), Monstro SOE

Exclui: Síndromes com malformações congênicas que acometem múltiplos sistemas (Q87.-)



Q89.8 Outras malformações congênicas especificadas

Q89.9 Malformações congênicas não especificadas

Inclui: 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 congênitos 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.
- A única síndrome por anomalia cromossômica em que se aceita seu diagnóstico clínico, mesmo sem cariótipo, é a síndrome de Down (Q90.9). Para todas as outras, Edwards, Patau, Turner, cri-du-chat, etc., é indispensável comprovação citogenética.
- **Trissomia 21** SOE codifica-se em Q90.9 (síndrome de Down SOE).
- As Anomalias cromossômicas SOE, ou não especificada codificam-se em Q99.9

Q90 - Síndrome de Down

Recomendação: uma via do DN será lida pelos pais e por pessoas leigas em medicina, por isso, evite usar termos que possam ser ofensivos. Prefira Down e não 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

Inclui: Trissomia 21 SOE



Q91 - Síndrome de Edwards (Trissomia 18) e Síndrome de Patau (Trissomia 13)

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

Inclui: Translocações e inserções não-equilibradas

Exclui: Trissomias dos cromossomos 13, 18 e 21 (Q90-Q91)

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

Inclui: Duplicação de braço completo ou de mais

Q92.3 Trissomia parcial minor

Inclui: 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

Inclui: Síndrome de Wolff-Hirschorn

Q93.4 Deleção do braço curto do cromossomo 5

Inclui: Síndrome do grito do gato ("cri-du-chat")

Q93.5 Outras deleções parciais de cromossomo

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

Inclui: Translocações e inserções recíprocas robertsonianas e equilibradas

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

Exclui: Síndrome de Noonan (Q87.1)

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 Mosaicismo cromossômico, 45, X/46, XX ou XY

Q96.4 Mosaicismo 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

Exclui: Síndrome de Turner (Q96.-)

Q97.0 Cariótipo 47, XXX

Q97.1 Mulher com mais de três cromossomos X

Q97.2 Mosaicismo 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 mosaicismo 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

Inclui: Quimera 46, XX/46, XY hermafrodita verdadeiro

Q99.1 Hermafrodite verdadeiro 46, XX

Inclui: Disgenesia gonadal pura; 46, XX com gônadas vestigiais; 46, XY com gônadas vestigiais

Q99.2 Cromossomo X frágil


Inclui: 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

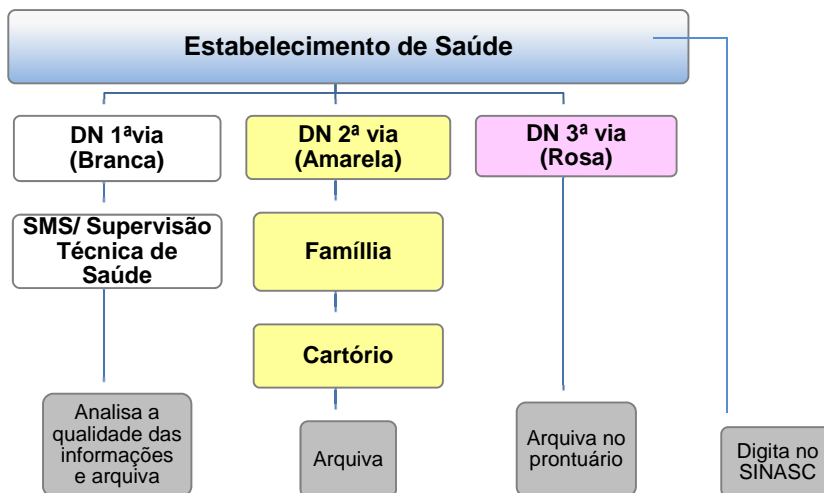
I	1 Nome do Recém-nascido			
	2 Data e hora do nascimento			
II	3 Sexo	<input type="checkbox"/> M - Masculino <input type="checkbox"/> F - Feminino <input type="checkbox"/> I - Ignorado		
	4 Peso ao nascer	5 Índice de Apgar	6 Detectada alguma anomalia ou defeito congênito?	
	em gramas		Caso afirmativo, usar o bloco anomalia congênita para descrevê-las <input type="checkbox"/> 1 Sim <input type="checkbox"/> 2 Não <input type="checkbox"/> 9 Ignorado	
III	7 Local da ocorrência	8 Estabelecimento		
	<input type="checkbox"/> 1 Hospital <input type="checkbox"/> 3 Domicílio <input type="checkbox"/> 9 Ignorado <input type="checkbox"/> 2 Outros estab. saúde <input type="checkbox"/> 4 Outros		Código CNES	
	9 Endereço da ocorrência, se fora do estab. ou da resid. da Mãe (rua, praça, avenida, etc)		Número	Complemento
	10 CEP			
IV	11 Bairro/Distrito	Código	12 Município de ocorrência	Código
	13 UF			
	14 Nome da Mãe		15 Cartão SUS	
	16 Escolaridade (última série concluída)		17 Ocupação habitual	
	Nível: <input type="checkbox"/> 0 Sem escolaridade <input type="checkbox"/> 3 Médio (antigo 2º grau) <input type="checkbox"/> Ignorado <input type="checkbox"/> 1 Fundamental I (1ª a 4ª série) <input type="checkbox"/> 4 Superior incompleto <input type="checkbox"/> 2 Fundamental II (5ª a 8ª série) <input type="checkbox"/> 5 Superior completo <input type="checkbox"/> 9		(Informar anterior, se aposentada/desempregada) Código CBO 2002	
V	18 Data nascimento da Mãe	19 Idade (anos)	20 Naturalidade da Mãe	
	Município / UF (se estrangeiro informar País)		21 Situação conjugal	
	Residência da Mãe		22 Raça / Cor da Mãe	
	23 Logradouro		Número	Complemento
	24 CEP			
VI	25 Bairro/Distrito	Código	26 Município	Código
	27 UF			
VII	28 Nome do Pai		29 Idade do Pai	
	30 Gestações anteriores			
VIII	30 Histórico gestacional			
	■ Nº gestações anteriores ■ Nº de partos vaginais ■ Nº de cesáreas ■ Nº de nascidos vivos ■ Nº de perdas fetais / abortos			
	31 Data da Última Menstruação (DUM)		32 Nº de semanas de gestação, se DUM ignorada	
	Método utilizado para estimar		33 Número de consultas de pré-natal	
IX	<input type="checkbox"/> 1 Exame Físico <input type="checkbox"/> 2 Outro método <input type="checkbox"/> 9 Ignorado		<input type="checkbox"/> 99 Ignorado	
	34 Mês de gestação em que iniciou o pré-natal		35 Tipo de gravidez	
	<input type="checkbox"/> 99 Ignorado		<input type="checkbox"/> 1 Única <input type="checkbox"/> 2 Dupla <input type="checkbox"/> 3 Tripla ou mais <input type="checkbox"/> 9 Ignorado	
	36 Apresentação		37 O Trabalho de parto foi induzido?	
	<input type="checkbox"/> 1 Cefálica <input type="checkbox"/> 2 Pélvica ou Podálica <input type="checkbox"/> 9 Ignorado		<input type="checkbox"/> 1 Sim <input type="checkbox"/> 2 Não <input type="checkbox"/> 9 Ignorado	
	38 Tipo de parto		39 Cesárea ocorreu antes do trabalho de parto iniciar?	
	<input type="checkbox"/> 1 Vaginal <input type="checkbox"/> 2 Cesáreo <input type="checkbox"/> 9 Ignorado		<input type="checkbox"/> 1 Sim <input type="checkbox"/> 2 Não <input type="checkbox"/> 9 Ignorado	
	40 Nascimento assistido por			
	<input type="checkbox"/> 1 Médico <input type="checkbox"/> 2 Enfermeira Obstétrica <input type="checkbox"/> 3 Partera <input type="checkbox"/> 4 outros <input type="checkbox"/> 9 Ignorado			
	41 Descrever todas as anomalias ou defeitos congênicos observados			
X	42 Data do preenchimento		43 Nome do responsável pelo preenchimento	
	44 Função		45 Tipo documento	
XI	<input type="checkbox"/> 1 Médico <input type="checkbox"/> 2 Enfermeiro <input type="checkbox"/> 3 Partera <input type="checkbox"/> 4 Func. Cartório <input type="checkbox"/> 5 Outros (descrever)		46 Nº do documento	
	47 Órgão emissor			
XII	48 Cartório		49 Registro	
	Código		Data	
XIII	50 Município		51 UF	

ATENÇÃO: ESTE DOCUMENTO NÃO SUBSTITUI A CERTIDÃO DE NASCIMENTO

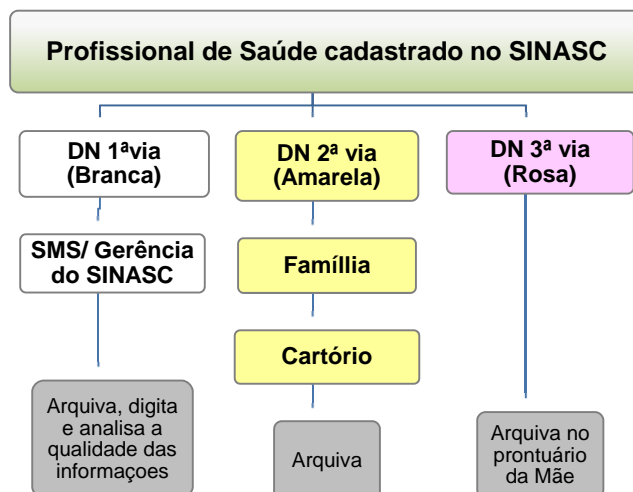
O Registro de Nascimento é obrigatório por lei. Para registrar esta criança, o pai ou responsável deverá levar este documento ao cartório de registro civil.

ANEXO II : FLUXO DO SINASC PARA OS NASCIMENTOS HOSPITALARES NA CIDADE DE SÃO PAULO

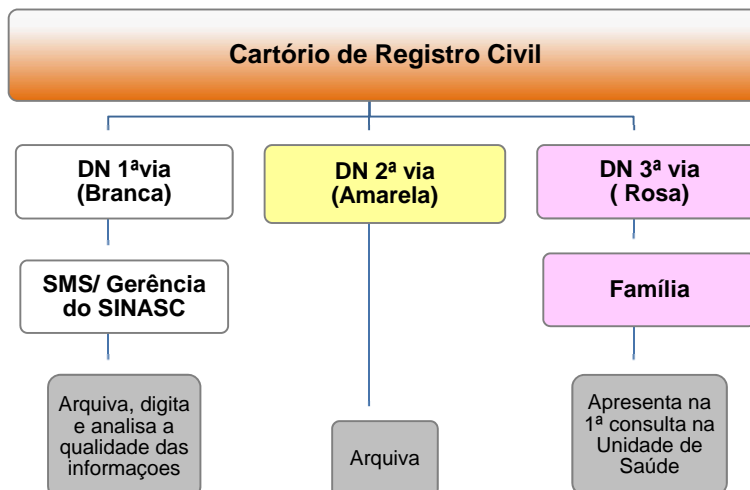
Partos Hospitalares e Partos Domiciliares seguido de Assistência Hospitalar



Partos Domiciliares com assistência prestada por profissional de saúde



Partos Domiciliares sem assistência prestada por profissional de saúde



REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Aase, J.M. Diagnostic Dysmorphology. New York: Plenum Medical Book, 1990
- Araujo CLC, Vanzellotti IR, Lemos JI, Azevedo MF. Stedman Dicionário Médico, 25ed. Guanabara-Koogan, 1990
- Baraitser M, Winter RM. Atlas Colorido de Síndromes da Malformação Congênita. Editora Manole Ltda, 1998.
- Castilla EE, Orioli IM, Luquetti DV, Dutra MG. Manual de Preenchimento e de Codificação de Anomalias Congênicas no Campo 34 da DN (SINASC). ECLAMC: Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênicas. INaGeMP no IOC; Rio de Janeiro; 2010.
- CID-10: Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde. 10ª Revisão. Organização Mundial da Saúde. tradução: Centro Colaborador da OMS para a Classificação de Doenças em Português. São Paulo: Editora da Universidade de São Paulo, 1997.
- Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Syndromes of the Head and Neck. 4ed., New York: Oxford University Press, 2001.
- ICBDMS: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Annual Report 2011. Definitions of reported malformations. <http://www.icbdsr.org/filebank/documents/ar2005/Report2011.pdf>
- ICBDMS: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Annual Report 2011. Definitions of reported malformations. <http://www.icbdsr.org/page.asp?n=WebGuide>
- Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations, 6ed, Elsevier Saunders, 2006
- Leite JCL., Dewes LO, Giugliani R. Manual de Defeitos Congênitos. 2ed., Porto Alegre: Editora Livre, 2007.
- 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).
- Ministério da Saúde, Fundação Nacional de Saúde. *Manual de instruções para o preenchimento da declaração de nascido vivo*. 3ª ed. Brasília, 2001.
- Nicola PDRD, Cernach MCSP, Perez ABA, Brunoni D. A utilização da Internet na notificação dos defeitos congênitos na Declaração de Nascido Vivo em quatro maternidades públicas do Município de São Paulo, Brasil. Cad. Saúde Pública. 2010 Jul; 26(7): 1383-1390.
- 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.
- 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.
- São Paulo (cidade). Secretaria Municipal da Saúde. Coordenação de Epidemiologia e Informação – CEInfo. Declaração de Nascido Vivo: Campo 34 – Manual de Anomalias Congênicas. São Paulo: Secretaria Municipal da Saúde, 2008. 50p.
- 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.
- Thompson MW, Mc Innes RR, Willard HF. Genética Médica, 6ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004.

REFERÊNCIAS DE IMAGENS

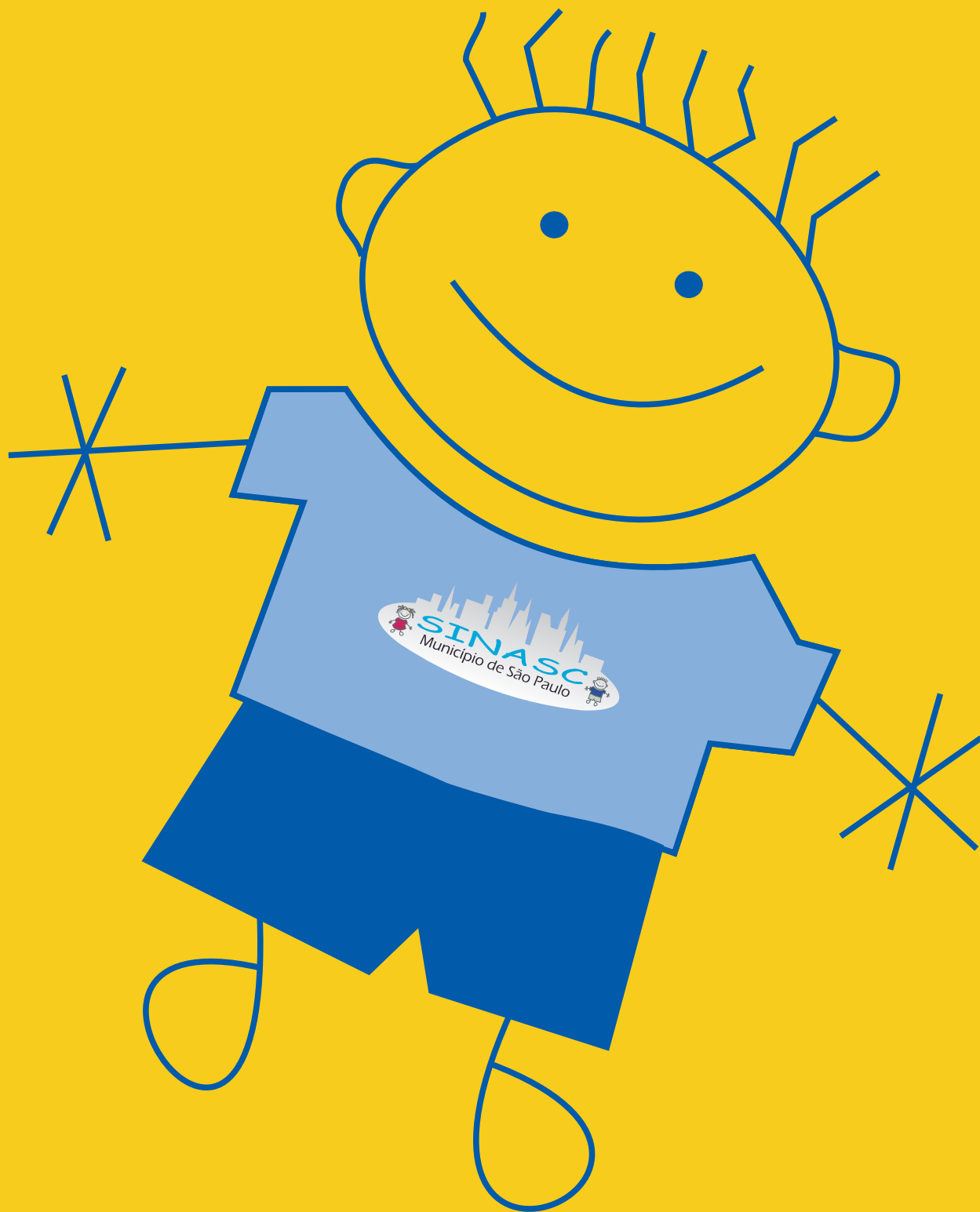
ECLAMC: Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas. Pontificia Universidad Javeriana. Secretaría de Salud de Bogotá. **Atlas ECLAMC 2012**. Uso das imagens gentilmente autorizado pelo ECLAMC em Ofício nº 0910/LEMC/IOC, 26 de setembro de 2012. Disponível em <http://www.anomaliascongenitas.org/media/Anomalias.html>

ECLAMC: Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas. Pontificia Universidad Javeriana. Secretaría de Salud de Bogotá. **Atlas ECLAMC 2007**. Uso das imagens gentilmente autorizado pelo ECLAMC em Ofício nº 0910/LEMC/IOC, 19 de setembro de 2012.

Holoprosenfalia, página 33: <http://mundolouco.net/holoprosencefalia>

Trissomia 13 – página 91 : <http://www.ghente.org/ciencia/genetica/trissomia13.htm> (Estudos sociais éticos e jurídicos sobre genoma na área da saúde)

Trissomia 18 – página 91: Fonte: Pachajoa H, Saldarriaga W, Isaza C. 18p-syndrome: Presentation of two cases with alobar holoprosencephaly. *Colomb. Med.* [online]. 2010, vol.41, n.4 ISSN 1657-9534



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
www.prefeitura.sp.gov.br/sinasc