



INCIDÊNCIA DAS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS NOS MUNICÍPIOS DO NOROESTE PAULISTA: UMA ANÁLISE BASEADA NO DATASUS

 <https://doi.org/10.56238/isevjhv4n1-006>

Recebimento dos originais: 20/01/2025

Aceitação para publicação: 20/02/2025

Mariana Gatto Juliano

Graduanda em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/1993837818012776>

Elis Daiane Teodoro

Graduanda em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/1375746972249051>

Larissa Vilela Perroni Silva Soler

Graduanda em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/9964946949053610>

Rafael Alves de Oliveira

Graduando em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <https://lattes.cnpq.br/0952211920930078>

Cindy Larielli Vasconcelos

Graduanda em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <https://lattes.cnpq.br/0561573212272139>

Sthefany Cristine Avila Mendes

Graduanda em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <https://lattes.cnpq.br/2056708369922294>

Ana Clara Antonino Pereira

Graduanda em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <https://lattes.cnpq.br/5451362117873669>

Matheus Sousa Ferreira

Graduando em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <https://lattes.cnpq.br/8655238169822199>

Lucas Martins Kamiyama

Graduando em Medicina pela Universidade Brasil – Fernandópolis.
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/0833186582433013>

Alba Regina de Abreu Lima

Docente do curso de Medicina da FAMERP – São José do Rio Preto.
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/0802737766517359>

Uderlei Doniseti Silveira Covizzi

Docente da UNORTE, UNIFEV e Universidade Brasil.
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/3432578311647024>



RESUMO

As cromossomopatias geradoras das cardiopatias congênitas representam um dos principais desafios para a saúde pública neonatal no Brasil, afetando cerca de 30 mil recém-nascidos anualmente. Dados do DATASUS e do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) indicam uma significativa subnotificação, com apenas 5,3% dos casos estimados oficialmente registrados. A prevalência global de 9 casos por 1.000 nascidos vivos é utilizada como parâmetro para estimar os números nacionais, que apontam para uma carga significativa da doença. Cerca de 40% dos recém-nascidos afetados necessitam de intervenção cirúrgica no primeiro ano de vida, destacando a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento especializado. Este artigo discute os desafios relacionados à coleta de dados, à formulação de políticas públicas e às estratégias para melhorar o cuidado aos pacientes com cromossomopatias no Noroeste Paulista.

Palavras-chave: Cromossomopatias. Cardiopatias Congênitas. Saúde Neonatal.

1 INTRODUÇÃO

As anomalias cromossômicas durante a gestação, apesar de não serem muito frequentes, representam um risco a mortalidade perinatal (Silva, Vasconcellos, 2021). Observa-se mundialmente que a gestação em idade materna avançada é uma realidade cada vez mais frequente na prática obstétrica, sendo comum a ocorrência de diabetes gestacional, hipertensão gestacional, cromossomopatias, morte fetal, cesariana e malformação congênita (Costa, 2023). As cromossomopatias e as cardiopatias congênitas são condições de grande relevância médica devido ao impacto significativo na saúde infantil e no manejo clínico. As cardiopatias congênitas, que abrangem um conjunto de anomalias estruturais do coração presentes ao nascimento, representam uma das principais causas de morbimortalidade em recém-nascidos. Já as cromossomopatias, que envolvem alterações numéricas ou estruturais nos cromossomos, como a síndrome de Down (trissomia 21), frequentemente estão associadas a um espectro amplo de manifestações clínicas, incluindo cardiopatias. No transcorrer dos anos, estudos envolvendo o mapeamento clássico de genes e o subsequente sequenciamento de exoma e genoma em larga escala forneceram ampla evidência de que alterações da função nuclear podem causar defeitos de desenvolvimento e doenças cardíacas em adultos (Bertero, Rosa-Garrido, 2020).

A relação entre essas condições é marcante, uma vez que cromossomopatias frequentemente predisõem a malformações congênitas, incluindo defeitos cardíacos. Por exemplo, mais de 40% dos pacientes com síndrome de Down apresentam alguma forma de cardiopatia congênita. Essa interseção exige uma abordagem multidisciplinar, desde o diagnóstico pré-natal, possibilitado por avanços como exames genéticos e ecocardiografias fetais, até o acompanhamento clínico e cirúrgico especializado.

O presente trabalho estuda a incidência e o perfil epidemiológico dessas condições, especialmente em regiões específicas, como o noroeste paulista, é essencial para melhorar o planejamento de políticas públicas de saúde e otimizar o atendimento, contribuindo para a redução de complicações e aumento da qualidade de vida dos pacientes.

1.1 DEFINIÇÃO E RELEVÂNCIA

As cardiopatias congênitas representam uma das principais malformações em recém-nascidos, com prevalência global estimada em 8 a 10 casos por 1.000 nascimentos vivos. Essas condições envolvem alterações anatômicas no coração e nos grandes vasos, com manifestações clínicas que variam de assintomáticas a quadros graves que requerem intervenções imediatas. Por outro lado, as cromossomopatias, como a síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21),

resultam de alterações no número ou na estrutura dos cromossomos, estando frequentemente associadas a comorbidades, incluindo defeitos cardíacos.

1.2 INTERSEÇÃO ENTRE CARDIOPATIAS CONGÊNITAS E CROMOSSOMOPATIAS

A associação entre cromossomopatias e cardiopatias congênitas é amplamente documentada. Cerca de 40% a 50% dos indivíduos com síndrome de Down apresentam cardiopatias, como o defeito do septo atrioventricular. Essas condições exigem abordagens diagnósticas e terapêuticas específicas, reforçando a importância de rastreamento precoce por exames como ecocardiografias e testes genéticos.

1.3 DADOS EPIDEMIOLÓGICOS NO BRASIL

No Brasil, o DATASUS é uma ferramenta fundamental para compreender a magnitude e os padrões dessas condições. A plataforma permite acesso a informações sobre nascimentos, mortalidade e internações hospitalares associadas às cardiopatias congênitas e cromossomopatias. Um importante instrumento para analisar a significância desse assunto no país é o Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) (Carvalho *et al*, 2021). Segundo dados do SINASC, a taxa de malformações congênitas reportadas ao nascimento tem apresentado aumento, o que pode refletir maior cobertura de diagnóstico.

Em regiões como o noroeste paulista, é possível identificar padrões epidemiológicos específicos, auxiliando no planejamento de ações de saúde pública. Dados do Sistema de Informações Hospitalares (SIH/SUS) indicam que internações por malformações congênitas e complicações relacionadas às cromossomopatias estão entre as principais causas de hospitalização neonatal. Um estudo de Moreno e Moreira (2023) demonstrou que a idade parental elevada está associada com malformações congênitas e síndromes genéticas, constituindo um fator importante para o aconselhamento genético de casais. Associaram também a idade parental com malformações congênitas e síndromes e síndromes genéticas.

1.4 IMPORTÂNCIA DO USO DE DADOS DO DATASUS

O DataSUS desempenha um papel crucial no monitoramento das condições de saúde da população. Ele permite a identificação de tendências temporais, comparação entre municípios e estados, além de subsidiar políticas públicas. No caso das cardiopatias congênitas e cromossomopatias, os dados podem orientar:

- O fortalecimento de programas de diagnóstico precoce.

- A alocação de recursos para cirurgias corretivas e terapias de suporte.
- A capacitação de equipes de saúde para o manejo especializado.

1.5 ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

A integração de dados do DATASUS com estratégias clínicas e políticas públicas é essencial para melhorar a sobrevivência e a qualidade de vida de pacientes com essas condições. Programas regionais voltados ao diagnóstico precoce, acesso a tratamentos e suporte social são exemplos de como os dados epidemiológicos podem ser aplicados de forma prática e eficiente.

Estudos baseados em dados do DataSUS têm potencial para expandir o conhecimento sobre a epidemiologia das cardiopatias congênitas e cromossomopatias, especialmente em contextos regionais como o noroeste paulista. Compreender a distribuição, os fatores associados e os desfechos clínicos dessas condições é um passo essencial para aprimorar a atenção à saúde neonatal, genética e pediátrica no Brasil.

2 METODOLOGIA

Estudo descritivo e retrospectivo, baseado em estatísticas vitais obtidas no Sistema de Informação de Saúde (TABNET), acessíveis pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), referentes aos últimos dez anos.

Os dados foram analisados dentre nascidos vivos com abrangência geográfica Brasil por municípios. As variáveis selecionadas foram município, idade da mãe e nascimentos para residência da mãe no período de 2013 a 2023.

Os municípios de residência selecionados foram todos os pertencentes ao Departamento Regional de Saúde XV – São José do Rio Preto do estado de São Paulo, sendo eles: Adolfo, Álvares Florence, Américo de Campos, Aparecida D' oeste, Ariranha, Aspásia, Bady Bassit, Bálsamo, Cardoso, Catanduva, Catiguá, Cedral, Cosmorama, Dirce Reis, Dolcinópolis, Elisiário, Embaúba, Estrela D' oeste, Fernandópolis, Fernando Prestes, Floreal, Gastão Vidigal, General Salgado, Guapiaçu, Guarani D' oeste, Ibirá, Icém, Indaporã, Ipiguá, Irapuã, Itajobi, Jaci, Jales, José Bonifácio, Macaubal, Macedônia, Magda, Marapoama, Marinópolis, Mendonça, Meridiano, Mesópolis, Mira Estrela, Mirassol, Mirassolândia, Monções, Monte Aprazível, Neves Paulista, Nhandeara, Nipoã, Nova Aliança, Nova Canaã Paulista, Nova Granada, Novais, Novo Horizonte, Onda Verde, Orindiúva, Ouroeste, Palestina, Palmares Paulista, Palmeira D' oeste, Paraíso, Parapuã, Parisi, Paulo de Faria, Pedranópolis, Pindorama, Pirangi, Planalto, Poloni, Pontalinda, Pontes Gestal, Populina, Potirendaba, Riolândia, Rubinéia, Sales, Santa Adélia, Santa Albertina,

Santa Clara D'oeste, Santa Fé do Sul, Santa Rita D'oeste, Santa Salete, Santana da Ponte Pensa, São Francisco, São João das Duas Pontes, São João de Iracema, São José do Rio Preto, Sebastianópolis do Sul, Tabapuã, Tanabi, Três Fronteiras, Turmalina, Ubarana, Uchoa, União Paulista, Urânia, Urupês, Valentim Gentil, Vitória Brasil, Votuporanga, Zacarias.

Além disso, foi realizada uma outra busca repetindo todas as seleções da primeira e incluindo o filtro: Tipo de anomalia congênita – Anomalias cromossômicas NCOP (Não Classificado em Outra Parte).

Os dados foram tabulados em Microsoft Excel, analisados a partir da sua frequência absoluta e, a partir disso, criado gráficos para discussão dos resultados. Por se tratar de dados de domínio público, o estudo não necessitou de aprovação do Comitê de Ética.

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

A análise descritiva dos dados coletados no TABNET/DATASUS revelou informações significativas sobre o perfil das anomalias congênitas e cromossomopatias nos municípios pertencentes ao Departamento Regional de Saúde XV (DRS XV) de São José do Rio Preto, no período de 2013 a 2023. Os resultados estão organizados com base nas variáveis estudadas:

1. Frequência Absoluta de Nascidos Vivos e Anomalias Cromossômicas

Entre 2013 e 2023, foram registrados aproximadamente 199.419 nascidos vivos na região abrangida pelo DRS XV. Do total de nascidos vivos, 59 casos apresentaram diagnóstico de anomalias cromossômicas NCOP, representando cerca de 0,03% do total de nascimentos.

2. Distribuição por Municípios

São José do Rio Preto liderou em número absoluto de nascidos vivos, correspondendo a 30% do total da região, seguido por Catanduva (7,21%) e Fernandópolis (4,18%). Os municípios menores, como Zacarias e Dirce Reis, registraram o menor número de casos de anomalias cromossômicas, o que pode ser atribuído à baixa densidade populacional.

3. Idade Materna e Prevalência de Anomalias Cromossômicas

A prevalência de anomalias cromossômicas mostrou correlação com a idade materna, sendo mais frequente em mães com idade superior a 35 anos (74,5% dos casos). Este dado reforça a importância do acompanhamento pré-natal em gestações de risco.

4. Evolução Temporal

Houve um aumento discreto nos casos relatados de anomalias cromossômicas ao longo dos 10 anos analisados. Isso pode refletir melhorias no diagnóstico, maior conscientização dos profissionais de saúde ou avanços no registro de dados.

Estudos de Nascimento (2021) e colaboradores, apontaram para uma frequência de 10% dos pacientes que foram encaminhados para um ambulatório de genética geral apresentaram cariótipo com indicativo de anormalidades cromossômicas. Esses dados indicaram a importância da investigação citogenética adequada para o diagnóstico e o aconselhamento genético familiar nas situações de defeitos congênitos, deficiência intelectual, baixa estatura patológica em meninas, amenorreia primária, infertilidade, abortamento de repetição e suspeita clínica de síndromes cromossômicas.

Os resultados apontam tendências epidemiológicas relevantes para a compreensão das cromossomopatias na região do noroeste paulista:

1. Padrões de Distribuição

A maior concentração de nascimentos e anomalias cromossômicas em municípios maiores, como São José do Rio Preto, pode ser explicada pela maior densidade populacional e pela disponibilidade de serviços de saúde mais especializados. Por outro lado, municípios menores apresentam subnotificação potencial devido a limitações no acesso ao diagnóstico.

2. Impacto da Idade Materna

A associação entre idade materna avançada e maior prevalência de anomalias cromossômicas está de acordo com a literatura, que aponta maior risco para trissomias, como a síndrome de Down, em mães acima dos 35 anos. Esses dados destacam a importância de políticas públicas voltadas ao planejamento familiar e ao rastreamento genético em gestações de risco.

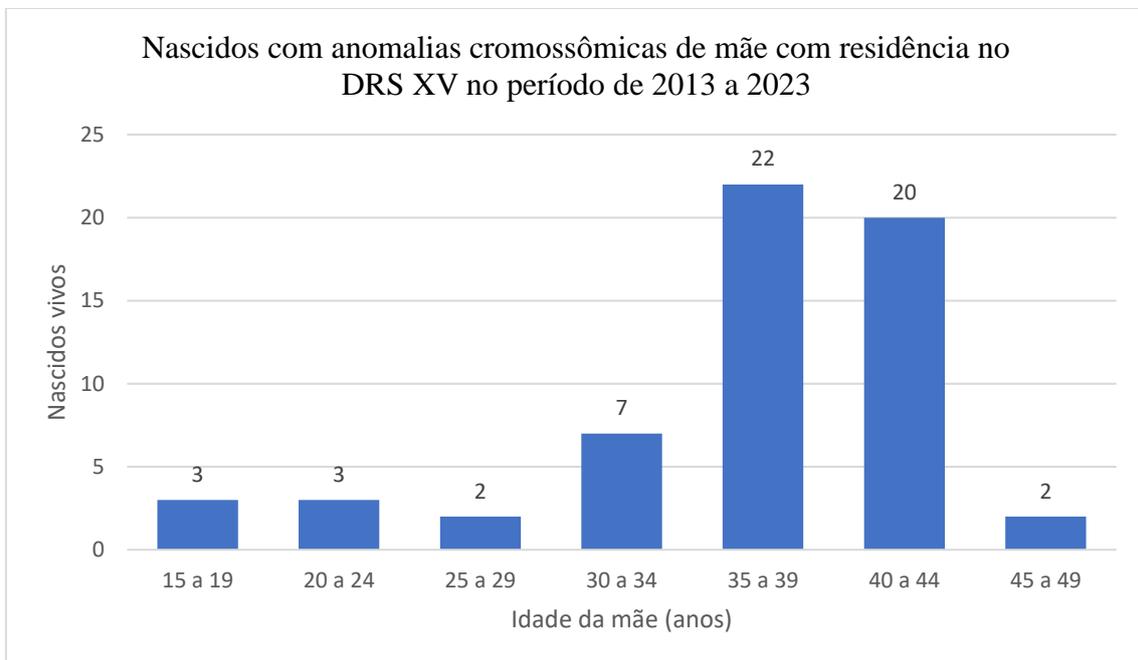
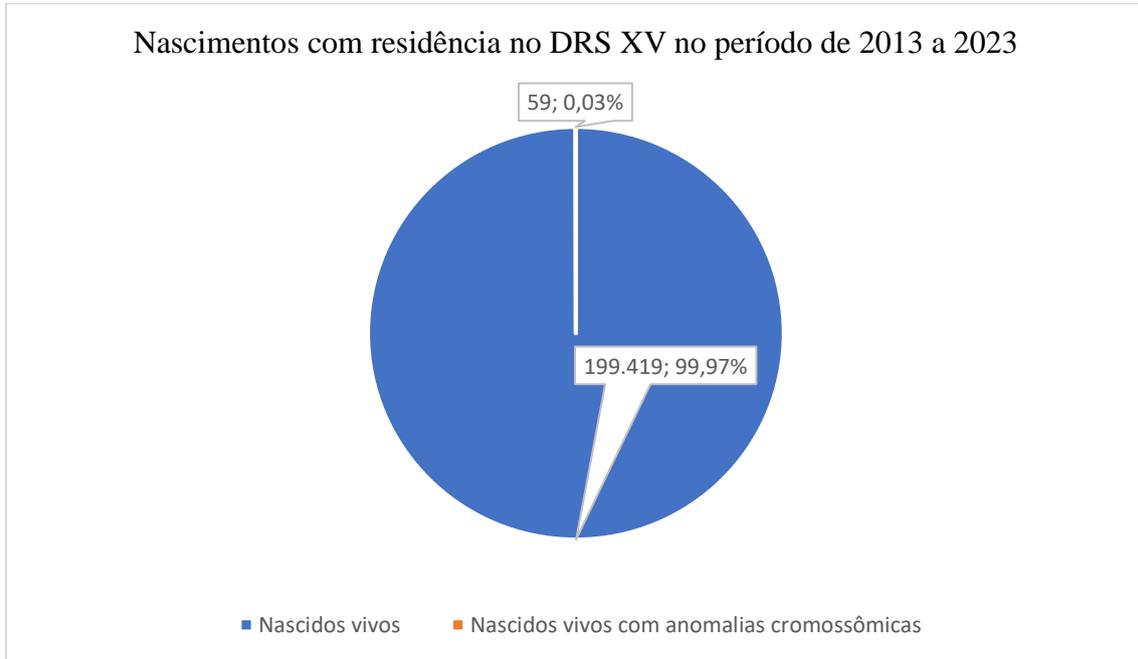
3. Evolução Temporal e Diagnóstico

O aumento no número de diagnósticos de anomalias cromossômicas ao longo da década pode estar relacionado a melhorias nos sistemas de registro e no acesso à tecnologia para diagnóstico pré-natal, como exames de cariótipo e ultrassonografias avançadas.

4. Perspectivas Regionais e Estratégias de Saúde Pública

A análise regional evidencia a necessidade de maior atenção em municípios menores, onde a infraestrutura de saúde é limitada. Investimentos em capacitação de

profissionais de saúde e em diagnóstico precoce são essenciais para garantir a equidade no atendimento.



4 CONCLUSÃO

As cardiopatias congênitas sempre foram definidas como uma etiologia multifatorial que afeta cerca de 1% dos nascidos vivos. Os avanços recentes na identificação de fatores genéticos têm mostrado grande importância no tratamento clínico e cirúrgico de defeitos cardíacos



sindrômicos e não sindrômicos (Saliba *et al*, 2020). Estudos sugerem que variações em genes específicos, como os fatores de transcrição T-box, NKx, e GATA podem aumentar o risco de cardiopatias congênitas, mas também é reconhecido que fatores ambientais, como exposição a certas substâncias durante a gravidez, podem desempenhar um papel significativo nas cardiopatias congênitas (Wolf, Craig, 2010, Barros, *et al*. 2023).

Os dados obtidos a partir do DataSUS destacam a relevância de análises regionais para compreender o impacto das cromossomopatias nos nascimentos e planejar ações efetivas de saúde pública. A implementação de programas de rastreamento e a expansão do acesso a cuidados especializados podem contribuir para a melhoria dos desfechos neonatais na região do DRS XV e em outras áreas do Brasil.

REFERÊNCIAS

- BARROS, Eliab Batista *et al.* Perfil epidemiológico de nascidos vivos com cardiopatia congênita nas regiões brasileiras. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, v. 5, n. 5, p. 2316-2328, 2023.
- BERTERO, A.A., ROSA-GARRIDO, M. Three-dimensional chromatin organization in cardiac development and disease, *Journal of Molecular and Cellular Cardiology*, Volume 151, 2021, Pag 89-105. <https://doi.org/10.1016/j.yjmcc.2020.11.008>.
- BRASIL Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: orientações para promoção, proteção e cuidado. Brasília: *Ministério da Saúde*, 2018.
- CARVALHO, N. B. *et al.* Levantamento e análise dos dados sobre anomalias congênitas nos recém-nascidos em município de minas gerais. *Recisatec-revista científica saúde e tecnologia*, v. 1, n. 4, p. e1445-e1445, 2021.
- COSTA, A. R. F. Impacto da idade materna avançada nos desfechos obstétricos e perinatais. 2023. Tese de Doutorado. <https://repositorio.ulisboa.pt/handle/10451/61967> Acesso em 12/02/2025.
- DATASUS – Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde.
- LIMA, M. C.; MONTEIRO, C. A.; SILVA, A. A. M. Prevalência de anomalias congênitas no Brasil: uma revisão de dados do SINASC. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, v. 20, n. 4, p. 567-577, 2020.
- Ministério da Saúde. DATASUS. Tabnet. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2024. Disponível em: <<https://datasus.saude.gov.br/nascidos-vivos-desde-1994>>. Acesso: 06 nov. 2024.
- Ministério da Saúde. Manual de instruções para preenchimento da Declaração de Nascidos Vivos (DN). Brasília: *Ministério da Saúde*, 2011.
- MORENO, V. C.S. R., MOREIRA, L. M. A. Distúrbios congênitos e idade parental em um programa de genética comunitária: estudo retrospectivo. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, v. 22, n. 2, p. 274-282, 2023.
- NASCIMENTO, A. C. P., de ABREU, T., LIBERATO, É. L. A., dos SANTOS, T. R., MARSIGLIO, H. P., MELO, D. G. Anormalidades cromossômicas identificadas em um serviço de genética médica do interior do Estado de São Paulo, Brasil. *Saúde e Desenvolvimento Humano*, 9(3), 1-11. 2021.
- Organização Mundial da Saúde (OMS). Relatório sobre malformações congênitas e sua relação com determinantes genéticos e ambientais. Geneva: OMS, 2021.
- Plataforma TABNET. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br>. Acesso em: dezembro de 2024.
- SALIBA, A., FIGUEIREDO, A.C.V., BARONEZA, J. E., AFIUNE, J. Y., PIC-TAYLOR, A., OLIVEIRA, S.F.D., MAZZEU, J.F. Genética e genômica na cardiopatia congênita: uma revisão clínica. *Jornal de Pediatria*, v. 96, p. 279-288, 2020.



SILVA, A.H., VASCONCELLOS, M.J.A. Atualização no rastreio de Cromossomopatias. *Revista da faculdade de medicina de teresópolis* v. 5, n.1, (2021).

VIEIRA, A. C.; PEREIRA, K. R.; OLIVEIRA, A. J. Associação entre idade materna e prevalência de trissomias: estudo de base populacional no Brasil. *Journal of Medical Genetics*, v. 57, p. 293-300, 2022.

WOLF, M., CRAIG, T. B. The molecular genetics of congenital heart disease: a review of recent developments. *Cur Op Card.* 2010; 25(3): 192.