Cardiopatias congênitas na cidade do Rio de Janeiro,Brasil (2018-2022): prevalência parcial e mortalidade fetal e infantil em uma coorte retrospectiva de base populacional

Pauline Lorena Kale [1]
https://orcid.org/0000-0001-5439-9158

Anna Esther Araujo e Silva [3]
https://orcid.org/0009-0007-5266-692X

Sandra Costa Fonseca [2]
https://orcid.org/0000-0001-5493-494X

[1] Instituto de Estudos em Saúde Coletiva. Universidade Federal do Rio de Janeiro. Av. Horácio Macedo, s.n. Cidade Universitária. Rio de Janeiro, RJ, Brasil. CEP: 21.941-598. E-mail: pkale@iesc.ufrj.br
[2] Departamento de Epidemiologia e Bioestatística. Instituto de Saúde Coletiva. Universidade Federal Fluminense. Niterói, RJ, Brasil.
[3] Hospital Universitário Antônio Pedro. Universidade Federal Fluminense. Niterói, RJ, Brasil.

Resumo

Objetivos: estimar a prevalência parcial de cardiopatias congênitas (CC), identificável por meio de registros relacionados de nascidos vivos e de mortalidade, incluindo CC registradas ao nascer e entre óbitos fetais e infantis e as mortalidades fetal e infantil por CC em uma coorte de nascimento do Rio de Janeiro (2018-2022).

Métodos: coorte retrospectiva de base populacional. Dados dos Sistemas de Informações sobre Nascidos Vivos - NV (Sinasc) e Mortalidade (SIM). CC corresponderam aos códigos Q20-Q26 da Classificação Internacional de Doenças. Foram calculadas as prevalências por fonte de registro, no baseline da coorte, e as taxas de mortalidade por CC. Analisaram-se causas múltiplas de morte (CMM) por CC.

Resultados: coorte de 366.892 nascimentos. Foram registradas 193 CC (Sinasc) e recuperados 477 registros a partir de CMM (36 fetais e 441 infantis sem registro no Sinasc), e a prevalência alcançou 18,26/10.000 nascimentos. Como causa básica, a mortalidade fetal foi 0,71/10.000 nascimentos e a infantil, 9,71/10.000 NV. As principais CMM foram "Malformação não especificada do coração" (Q24.9) e "Outras malformações congênitas específicas do coração" (Q24.8).

Conclusões: a carga de CC foi parcialmente recuperada usando múltiplas fontes de dados (Sinasc, SIM) e análise de CMM. É preciso melhorar o diagnóstico pré-natal e a qualidade da informação das CC.

Palavras-chave *Cardiopatias congênitas, Prevalência, Mortalidade fetal, Mortalidade infantil, Causas de morte*

Este é um artigo publicado em acesso aberto (*Open Access*) sob a licença *Creative Commons Attribution*, que permite uso, distribuição e reprodução em qualquer meio, sem restrições, desde que o trabalho original seja corretamente citado.

https://doi.org/10.1590/1806-9304202600000265

Introdução

As anomalias congênitas (AC) afetam cerca de 6% das crianças em todo o mundo, resultando em uma proporção considerável de óbitos.[1] As cardiopatias congênitas (CC) estão entre as AC mais frequentes, com prevalência global de 94,1/10.000 entre 2010 e 2017 e diferenças regionais, explicadas, em parte, pelo maior ou menor acesso ao diagnóstico.[2] Na Europa, de 2005 a 2023, a prevalência de CC foi de 72,5/10.000 nascimentos.[3] Globalmente, as CC são uma causa frequente de morte, principalmente em crianças menores de cinco anos, com desigualdades entre os países segundo o nível de renda.[4]

No Brasil, as CC estão incluídas na "Lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância" (LAC), composta por aquelas diagnosticáveis ao nascer e passíveis de intervenção preventiva,[5] e abrangem os códigos Q20 a Q28 da Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde, 10ª Revisão – CID-10.[6] Entretanto, em 30% dos casos de CC, o diagnóstico não é feito a tempo de ser informado ao Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc), única fonte oficial e universal de vigilância das AC no Brasil, pois a condição não se manifesta nas primeiras semanas de vida.[7] Portanto, a frequência de CC no país é subestimada. Além disso, estima-se que 20% das crianças com CC morram no primeiro ano de vida, e esses casos podem ser detectados com dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM).[7,8]

Estudos nacionais estimaram a prevalência de CC entre 6,5 e 14,9/10.000 nascimentos.[8-12] No estado do Rio de Janeiro (RJ), de 2019 a 2021, a prevalência de CC foi de 6,5/10.000 nascimentos.[13] Essas diferenças podem ser explicadas, em parte, por diferenças metodológicas, principalmente em relação à base populacional – apenas nascidos vivos ou com a adição dos óbitos – e aos códigos da CID-10 selecionados.[3,7] Os códigos Q20 a Q26 referem-se às anomalias estruturais do coração e dos grandes vasos e são considerados estritamente cardiopatias congênitas, enquanto os códigos Q27 e Q28 tratam de anomalias do sistema circulatório, em outros órgãos ou em vasos periféricos, sem acometimento do coração.[3,6]

O objetivo deste estudo foi estimar a prevalência parcial de CC, identificável por meio de registros relacionados do Sinasc e do SIM, incluindo as CC registradas ao nascer e entre os óbitos fetais e infantis, e a mortalidade fetal e infantil por CC em uma coorte de nascimentos da cidade do Rio de Janeiro (2018-2022).

Métodos

Realizamos um estudo de coorte retrospectiva de nascimentos de base populacional, abrangendo tanto os nascidos vivos (NV) quanto os natimortos ou óbitos fetais (OF) ocorridos de 2018 a 2022 na cidade do Rio de Janeiro. Foram elegíveis todos os recém-nascidos e natimortos com peso ≥ 500 g e/ou idade gestacional ≥ 22 semanas. Os óbitos infantis de 2018 a 2023 foram incluídos apenas quando a criança pertencia a uma das coortes de nascimento de 2018 a 2022; os óbitos em 2018 de crianças nascidas em 2017 e os óbitos em 2023 de crianças nascidas em 2023 foram excluídos, enquanto os óbitos em 2023 de crianças nascidas em 2022 permaneceram elegíveis se ocorridos antes de 365 dias de idade.

As fontes de dados são o Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) e o Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) da Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro (SES-RJ). As bases de dados do Sinasc e do SIM (óbitos infantis) foram relacionadas de forma determinística, utilizando o número da Declaração de Nascido Vivo (variável-chave). Em revisão manual, as variáveis "nome da mãe", "data de nascimento", "sexo" e "peso ao nascer" foram verificadas para confirmar os pares vinculados e para identificar os pares em que a informação da variável-chave estava ausente na base de mortalidade. Essas variáveis também foram utilizadas para resolver ambiguidades (como registros duplicados ou variações de grafia). Todas as etapas do relacionamento (*linkage*) foram realizadas pela primeira autora na SES-RJ, e a base de dados relacionada foi transferida às pesquisadoras sem os identificadores ("nome da mãe", "endereço da mãe" e "número da Declaração de Nascido Vivo").

Os NV foram classificados segundo o registro de CC no Sinasc, correspondente aos códigos Q20 a Q26 da CID-10.[6] Para os códigos Q25.0 (Permeabilidade do canal arterial) e Q25.6 (Estenose da artéria pulmonar), foram incluídos apenas os nascimentos com idade gestacional ≥ 37 semanas, de acordo com as diretrizes do European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT).[14] Isso porque ambas as condições podem se manifestar em prematuros, mas podem ser transitórias.

Os óbitos fetais e infantis foram analisados segundo a causa básica, por grupos e causas específicas, até quatro dígitos (CID). Além disso, todas as demais causas (causas associadas) registradas na Declaração de Óbito (DO) foram consideradas para análise. Nos casos em que uma CC específica foi a causa básica, independentemente de outras condições cardíacas associadas, sua classificação (causa básica) foi mantida. A classificação de CC como causa associada aplicou-se àquelas presentes na DO, mas cuja causa básica não era uma cardiopatia. As CC como causa múltipla de morte compreendem as CC como causa básica e/ou associada.[15]

A unidade de análise é o indivíduo (criança ou óbito fetal). Cada nascimento foi contado apenas uma vez, independentemente do número de CC registradas. Os

componentes da mortalidade infantil foram o neonatal precoce (até seis dias), o neonatal tardio (de sete a 27 dias) e o pós-neonatal (de 28 a 364 dias). A frequência de CC foi descrita: 1) segundo o momento do registro e a fonte de informação (Sinasc ou SIM) e 2) considerando toda a coorte de nascimentos. Segundo o momento, incluímos os registros ao nascer (Sinasc para os NV e SIM para as CC como causas múltiplas dos óbitos fetais) e após o nascimento (SIM para as CC como causas múltiplas dos óbitos infantis: total, neonatais e pós-neonatais), sem registro ao nascer (Sinasc), seguindo o método utilizado por Fernandes *et al*.[9] Ao nascer, foram calculadas as seguintes prevalências: a) NV – número de NV com CC/10.000 NV; b) Óbitos fetais – número de OF com CC/10.000 OF; c) Nascimentos – soma de NV e OF com CC/10.000 nascimentos.[3] Após o nascimento, a prevalência foi calculada como o número de óbitos com CC/10.000 NV. Considerando toda a coorte de nascimentos, a prevalência de CC foi calculada dividindo-se a soma das CC (NV e OF) e dos óbitos infantis com CC por 10.000 nascimentos. Como utilizamos apenas as estatísticas vitais, as estimativas são consideradas prevalências parciais.

As distribuições dos óbitos fetais e infantis foram descritas segundo o registro de CC como causa básica ou apenas como causa associada, em qualquer idade. As CC foram descritas como causa básica ou associada e, para os óbitos infantis, segundo o registro no Sinasc. Foram calculadas a taxa de mortalidade fetal (número de óbitos fetais/10.000 nascimentos) e as taxas de mortalidade infantil, neonatal e pós-neonatal, totais e por CC. Foram descritas as causas específicas de CC mais frequentes (até as subcategorias de quatro caracteres – CID-10) na coorte de nascimentos, bem como as CC registradas no Sinasc para os óbitos infantis. Os respectivos intervalos de confiança de 95% (IC95%) dos indicadores de prevalência e mortalidade foram calculados pelo método do escore de Wilson, para as estimativas de prevalência, e pelo método exato Mid-P, para as taxas de mortalidade. Utilizamos o Stata e o OpenEpi para as análises.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Instituto de Saúde Coletiva da Universidade Federal Fluminense (CAAE Nº 713230230000005243; parecer Nº 6.592.725, de 19/12/2023).

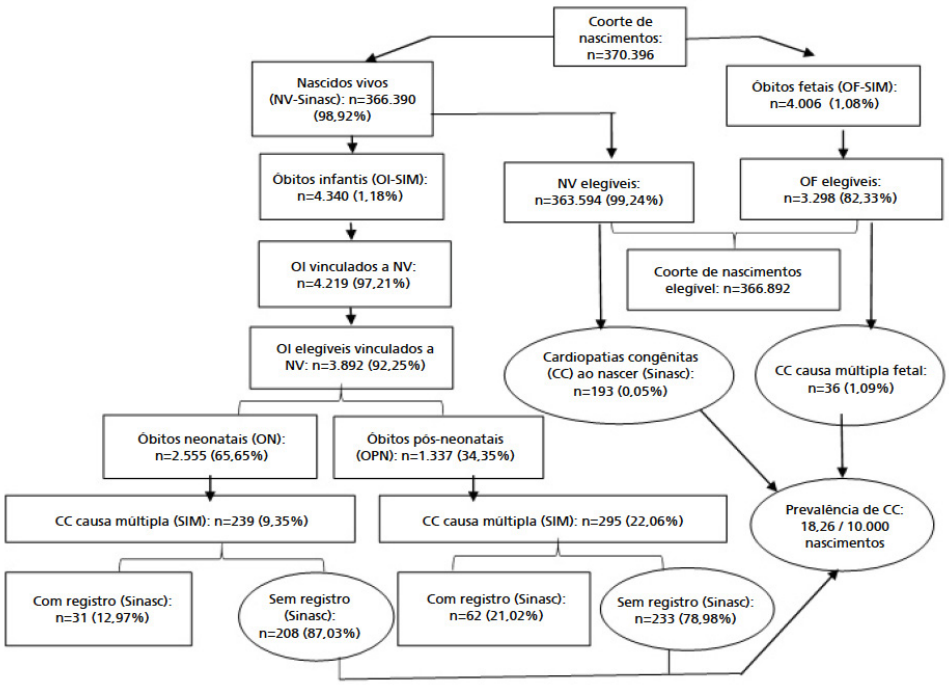
Este estudo seguiu as recomendações STROBE para o relato de estudos observacionais.

Resultados

A coorte de nascimentos compreendeu 366.390 NV e 4.006 OF. Destes, 363.594 NV (99,24%) e 3.298 OF (82,33%) foram elegíveis. A ausência de informação sobre peso ao nascer e idade gestacional dos NV (Sinasc) foi de 0,001% e 0,61%, respectivamente, e, para os óbitos fetais (SIM), de 1,02% e 5,17%. Houve 4.340 óbitos infantis, dos quais 4.219 (97,21%) foram vinculados aos registros de nascidos vivos do Sinasc, e 3.892 (92,25%) deles foram elegíveis: 1.740 (44,71%) óbitos neonatais precoces, 815 (20,94%) óbitos neonatais tardios e

Figura 1

Fluxograma da coorte de nascimentos – cidade do Rio de Janeiro, 2018 a 2022.



Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) (Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro).

1.337 (34,35%) óbitos pós-neonatais. A população total do estudo compreendeu 366.892 nascimentos. Foram registradas 193 CC entre os recém-nascidos (Sinasc) e 36 entre os óbitos fetais (causa múltipla – SIM), resultando em 229 CC identificadas ao nascer. Para os óbitos infantis sem registro de CC ao nascer no Sinasc, a presença de cardiopatias foi identificada a partir da análise das causas múltiplas de morte, resultando em 208 óbitos neonatais, 233 pós-neonatais e 441 óbitos infantis no total, respectivamente (Figura 1).

Na coorte de nascimentos, a prevalência de CC registrada na base do Sinasc foi de 5,26 por 10.000 nascimentos. Ao considerar as causas múltiplas dos óbitos fetais, essa prevalência aumentou para 6,24/10.000 nascimentos. A prevalência de CC no registro de óbitos fetais foi muito maior: 109,16/10.000 natimortos. O relacionamento das bases e a análise de causas múltiplas identificaram 441 casos adicionais de CC entre os óbitos infantis sem registro de CC ao nascer, elevando a estimativa da prevalência parcial para 18,26 por 10.000 nascimentos (Tabela 1).

As três CC mais frequentes, como anomalias isoladas ou em combinação com outras anomalias (Sinasc), foram: "Malformação não especificada do coração" – Q24.9 (99: 58 sobreviventes e 41 óbitos infantis), "Outras malformações congênitas especificadas do coração" – Q24.8 (16: 7 sobreviventes e 9 óbitos infantis) e "Comunicação interventricular" – Q21.0 (12 sobreviventes e nenhum óbito infantil). Não houve NV pré-termo com os códigos Q25.0 ou Q25.6 registrados no Sinasc. O único NV com Q25.0 registrado no Sinasc era um neonato a termo.

A taxa de mortalidade infantil foi de 107,04/10.000 NV, principalmente no período neonatal (70,27/10.000 NV), e a taxa de mortalidade fetal foi de 89,89/10.000 nascimentos. Considerando apenas as CC como causa básica, a mortalidade fetal apresentou a menor taxa de óbitos por CC (0,71/10.000 nascimentos), enquanto as taxas neonatal e pós-neonatal foram de 4,68 e 5,03/10.000 nascidos vivos, respectivamente. Quando as CC como causa associada (causas múltiplas) também foram consideradas, observou-se a importância dessa causa no perfil da mortalidade fetal, neonatal e pós-neonatal (Tabela 2).

As CC foram certificadas principalmente como causa básica, particularmente nos óbitos infantis, independentemente do registro no Sinasc (Figura 2). As razões entre causas básicas e associadas nos óbitos pós-neonatais foram de cerca de 1,35 (sem registro no Sinasc) e 3,77 (com registro no Sinasc); nos óbitos neonatais, de

Tabela 1

Frequências absolutas e relativas e prevalência de cardiopatias congênitas segundo a fonte de informação e total (por 10.000 nascidos vivos, natimortos ou óbitos fetais e nascimentos) – cidade do Rio de Janeiro, RJ, 2018 a 2022.

Fonte de informação	N	%	Segundo a fonte do registro		Coorte de nascimentos	
			Prevalência	IC95%	Prevalência	IC95%
Nascidos vivos	193	28,81	5,31	4,61-6,11	5,26	4,57-6,06
Óbitos fetais[a]	36	5,37	109,16	78,95-150,74	0,98	0,71-1,36
Total ao nascer	229	34,18	-	-	6,24	5,48-7,10
Óbitos neonatais[a,b]	208	31,04	5,72	4,99-6,55	5,67	4,95-6,49
Óbitos pós-neonatais[a,b]	233	34,78	6,41	5,64-7,29	6,35	5,59-7,22
Total após o nascimento (óbitos infantis)[a,b]	441	65,82	12,13	11,05-13,31	12,02	10,95-13,19
Total (do nascimento aos 364 dias)	670	100,00	-	-	18,26	16,93-19,70

Total: o denominador da prevalência segundo a fonte do registro: nascidos vivos (NV = 363.594), óbitos fetais (OF = 3.298) e óbitos infantis (NV = 363.594); o denominador da prevalência na coorte de nascimentos é a soma de NV e OF (366.892 nascimentos).

[a]causa múltipla de morte; [b]sem cardiopatia congênita registrada ao nascer.

Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) (Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro).

Tabela 2

Taxas de mortalidade fetal por 10.000 nascimentos e de mortalidade infantil e componentes por 10.000 nascidos vivos por cardiopatias congênitas e por todas as causas, com os respectivos intervalos de confiança (IC95%). Coorte de nascimentos da cidade do Rio de Janeiro, 2018 a 2022.

Mortalidade	Cardiopatias congênitas						Todas as causas		
	Causa básica			Causa associada			Causa básica		
	nº de óbitos	taxa	IC95%	nº de óbitos	taxa	IC95%	nº de óbitos	taxa	IC95%
Fetal	26	0,71	0,47-1,02	10	0,27	0,14-0,49	3298	89,89	86,86-93,00
Neonatal	170	4,68	4,01-5,42	69	1,90	1,49-2,39	2555	70,27	67,59-73,03
Pós-neonatal	183	5,03	4,34-5,80	112	3,08	2,55-3,69	1337	36,77	34,84-38,78
Infantil	353	9,71	8,74-10,76	181	4,98	4,29-5,74	3892	107,04	103,72-110,45

O denominador das taxas de mortalidade neonatal, pós-neonatal e infantil é 363.594 nascidos vivos (NV), e o denominador da taxa fetal é 366.892 nascimentos (coorte de nascimentos = soma de NV e óbitos fetais (3.298)).

Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) (Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro).

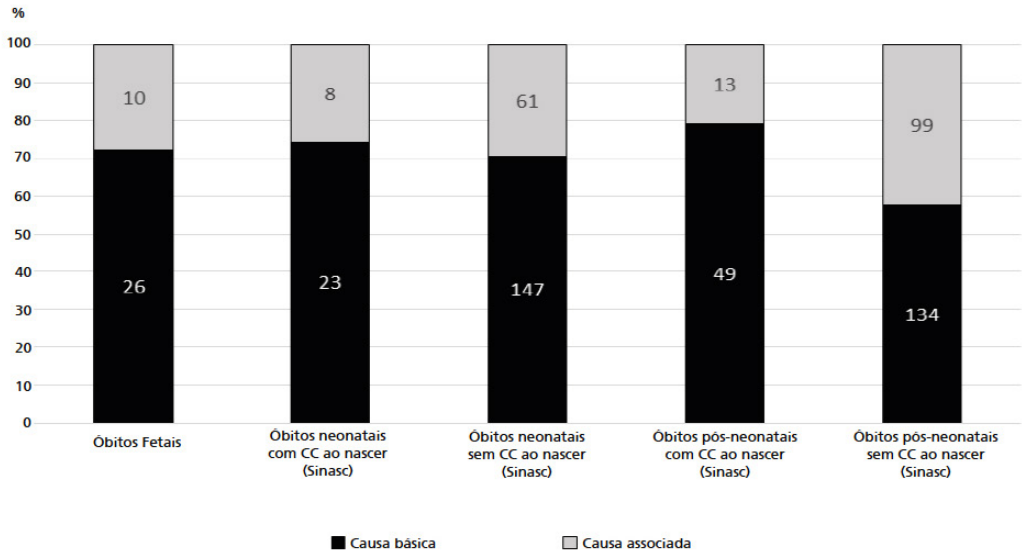
cerca de 2,88 (com registro no Sinasc) e 2,41 (sem registro no Sinasc); e, nos óbitos fetais, de cerca de 2,60.

As causas de morte por CC mais frequentes (causa básica ou associada) foram os códigos Q24.9 e Q24.8 (Tabela 3). A "Síndrome do coração esquerdo hipoplásico" (Q23.4) também foi frequente, mas apenas nos óbitos infantis.

Seis óbitos neonatais e seis óbitos pós-neonatais por "Malformação não especificada do coração" (Q24.9) como causa múltipla tinham a mesma CC registrada no Sinasc. A predominância de pares concordantes de CC (causas múltiplas no SIM e Sinasc) foi observada para os códigos Q24.9 (12 pares concordantes vs. 9 discordantes) e Q23.4 (5 vs. 1), mas não para o Q24.8 (1 vs. 4). Quanto à certificação das cardiopatias dos códigos Q24.8, Q24.9 e Q23.4 apenas como causa associada, registros coincidentes (SIM-Sinasc) ocorreram somente para o código Q24.9 (dois pares neonatais e dois pós-neonatais). Os dois pares discordantes foram: 1) Q24.9 como causa associada (SIM) e código Q24.8 no Sinasc; e 2) Q24.8 como causa associada (SIM) e código Q24.9 no Sinasc.

Figura 2

Cardiopatias congênitas (CC) como causa múltipla de morte segundo o registro ao nascer – Coorte de nascimentos da cidade do Rio de Janeiro, RJ – 2018 a 2022.



Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) (Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro).

Tabela 3

Distribuição dos óbitos fetais e infantis e componentes segundo as principais cardiopatias congênitas e total como causa de morte na coorte de nascimentos, de acordo com o tipo de causa de morte certificada (básica, associada e múltipla). Coorte de nascimentos da cidade do Rio de Janeiro, 2018 a 2022.

Cardiopatias congênitas (Q20 a Q26 – CID-10)	Óbitos fetais		Óbitos infantis					
			Neonatal		Pós-neonatal		Infantil	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Principais cardiopatias congênitas na coorte de nascimentos								
A) Malformação não especificada do coração (Q24.9)								
Causa básica	15	68,18	60	75,95	48	49,48	108	61,36
Causa associada	7	31,82	19	24,05	49	50,52	68	38,64
Causa múltipla	22	100,00	79	100,00	97	100,00	176	100,00
B) Outras malformações congênitas especificadas do coração (Q24.8)								
Causa básica	7	100,00	20	64,52	18	64,29	38	64,41
Causa associada	0	0,00	11	35,48	10	35,71	21	35,59
Causa múltipla	7	100,00	31	100,00	28	100,00	59	100,00
C) Síndrome do coração esquerdo hipoplásico (Q23.4)								
Causa básica	0	0,00	14	82,35	26	96,30	40	90,91
Causa associada	1	100,00	3	17,65	1	3,70	4	9,09
Causa múltipla	1	100,00	17	100,00	27	100,00	44	100,00

Outras cardiopatias congênitas na coorte de nascimentos								
Causa básica	4	66,67	76	67,86	91	63,64	167	65,49
Causa associada	2	33,33	36	32,14	52	36,36	88	34,51
Causa múltipla	6	100,00	112	100,00	143	100,00	255	100,00
Total de cardiopatias congênitas								
Causa básica	26	72,22	170	71,13	183	62,03	353	66,10
Causa associada	10	27,78	69	28,87	112	37,97	181	33,90
Causa múltipla	36	100,00	239	100,00	295	100,00	534	100,00

Fonte: Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc) (Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro).

Discussão

Na coorte de nascimentos do Rio de Janeiro (2018-2022), com base no Sinasc e no SIM, as CC apresentaram prevalência de 18,26/10.000 nascimentos, mortalidade fetal de 0,71/10.000 nascimentos e mortalidade infantil de 9,71/10.000 NV. As principais CC registradas no Sinasc e no SIM foram diagnósticos inespecíficos e, para os óbitos infantis, houve baixa concordância entre os diagnósticos do Sinasc e do SIM.

Há grande variação nas estimativas de CC, explicada em parte por diferenças na base populacional e nos códigos da CID-10, o que limita a comparabilidade. No Brasil, abrangendo apenas os NV (Sinasc) e considerando os códigos Q20 a Q26, a estimativa nacional de prevalência, entre 2011 e 2020, foi de 9,3/10.000 NV.[10] Souza *et al*.[11] incluíram os códigos Q20 a Q28, de 2012 a 2022, e encontraram 8,8/10.000 NV. Gomes *et al*.[12] utilizaram os códigos Q20 a Q28, de 2010 a 2022, e relataram 11,0/10.000 NV. Cabral *et al*.[8] restringiram os códigos (Q20 a Q24) e identificaram 7,7/10.000 NV. No presente estudo, a prevalência de CC no Rio de Janeiro, considerando apenas o Sinasc, mas incluindo os códigos Q20 a Q28, seria semelhante à estimada para o estado do RJ (6,46 vs. 6,5/10.000 NV),[13] e cerca de três vezes esse valor quando as fontes de informação sobre mortalidade fetal e infantil (SIM) são adicionadas.

A metodologia para estimar a prevalência de CC ao nascer baseou-se no estudo de Fernandes *et al*.,[9] incluindo os registros no Sinasc e as causas múltiplas de morte infantil (entre os nascidos vivos sem registro no Sinasc), mas utilizamos os códigos Q20 a Q26 e acrescentamos os dados de mortalidade fetal, de modo semelhante à plataforma EUROCAT.[3] Fernandes *et al*.[9] encontraram uma prevalência de CC de 14,9/10.000 nascidos vivos, e nós encontramos 17,44/10.000 nascidos vivos (excluindo os óbitos fetais), muito abaixo das estimativas internacionais, que variaram entre 52,9 e 94,1/10.000 nascidos vivos em estudos recentes.[2,3] Esses resultados sugerem subnotificação, como demonstrado em outros estudos.[7,12] O diagnóstico de CC é difícil durante o pré-natal ou ao nascer, devido à indisponibilidade de equipamentos e de profissionais capacitados, especialmente para as cardiopatias menos graves.[12,16]

Quanto à análise de causas múltiplas, vale destacar que a maioria das CC nos óbitos infantis foi certificada como causa básica (353 casos), e a frequência aumentou aproximadamente 51,27% quando as CC declaradas apenas como causas associadas também foram consideradas. Ao analisar a mortalidade infantil por CC (Q20-Q26) nos Estados Unidos (1999-2017), Lynn *et al*.[17] encontraram 3,62/10.000 NV para a causa básica e 1,92/10.000 NV para a causa associada, evidenciando um aumento de 53,1% quando as causas associadas também foram consideradas.

Globalmente, houve redução na frequência de óbitos infantis por CC (de 1990 a 2017), exceto nos locais do quintil mais alto do Índice de Desenvolvimento Humano (IDH).[18] Na Alemanha, com um dos IDH mais altos do mundo, a mortalidade infantil por CC foi de 2,7/10.000 nascidos vivos em 2018.[19] Nos Estados Unidos, de 1999 a 2017, foi de 3,6/10.000 NV.[17] Em comparação com esses países, a cidade do Rio de Janeiro apresentou taxas mais elevadas.

Se o diagnóstico entre os nascidos vivos já enfrenta limitações, as dificuldades para os óbitos fetais podem ser ainda maiores. Embora seja relatada maior frequência de CC em natimortos do que em nascidos vivos,[20] o acesso ao diagnóstico pré-natal ainda é limitado em muitos lugares. Apesar dos avanços na ecocardiografia fetal, as taxas de detecção podem variar segundo o tipo de CC; por exemplo, a detecção da tetralogia de Fallot varia entre 23 e 30%.[21] Por outro lado, a realização de necropsias, que poderiam identificar as malformações, vem diminuindo nos últimos anos em todo o mundo, inclusive no Brasil.[22,23]

A maioria dos casos de CC diagnosticados no Rio de Janeiro pertence às categorias inespecíficas "Malformação não especificada do coração" (Q24.9) e "Outras malformações congênitas especificadas do coração" (Q24.8), que não detalham a malformação. Nos Estados Unidos, as CC não especificadas também foram o principal código da CID-10 na mortalidade por CC.[17] A falta de especificidade representa uma limitação para a compreensão das CC e impede a comparabilidade com outros estudos, como a metanálise de Liu *et al*.[2] Esses autores descreveram três CC de menor gravidade clínica – "Comunicação

interventricular" (Q21.0), "Comunicação interatrial" (Q21.1) e "Permeabilidade do canal arterial" (Q25.0) – como as mais frequentes, sem especificar se este último código foi restrito aos neonatos a termo. Os três diagnósticos representaram 60% das CC e apresentaram tendência crescente.[2] Embora presentes no registro do Sinasc no Rio de Janeiro, apenas o código Q21.0 se destaca, na terceira posição (6,22%), com os códigos inespecíficos Q24.9 e Q24.8, respectivamente, na primeira (51,30%) e na segunda (8,29%) posições. Quanto aos registros específicos de CC no SIM para os óbitos infantis, destaca-se a "Síndrome do coração esquerdo hipoplásico" (Q23.4), que também foi a principal CC como causa de mortalidade infantil na Alemanha (de 1996 a 2018).[19] Entre 2.937 óbitos infantis por CC em Pernambuco, Brasil (1996 a 2016), a causa mais frequente foi "Outras malformações congênitas do coração" (Q24: 73,9%), seguida por "Malformações congênitas dos septos cardíacos" (Q21: 9,5%) e "Malformações congênitas das grandes artérias" (Q25: 7,2%), com predomínio do componente neonatal, exceto para as "Malformações congênitas dos septos cardíacos".[24] Na cidade de São Paulo (de 2007 a 2017), o código Q24.9 ocupou a oitava posição entre as causas de óbito fetal.[25]

As dificuldades de diagnóstico durante o pré-natal e ao nascer, devido à indisponibilidade de equipamentos e de recursos humanos, podem explicar essas diferenças.[12] Para o diagnóstico precoce, é necessário ampliar a ecocardiografia fetal pelo Sistema Único de Saúde (SUS), associada à triagem neonatal pelo Teste de Oximetria de Pulso (TOP), realizado nas primeiras 24–48 horas de vida, além de um exame físico minucioso. O TOP tem alta especificidade, mas sensibilidade moderada/baixa, pois é voltado para as CC críticas, isto é, aquelas com redução da saturação periférica de oxigênio, como, por exemplo, a "Tetralogia de Fallot" e a "Transposição completa dos grandes vasos".[26] Sua cobertura no Brasil, segundo dados de 2019, ainda é de apenas 66,3%.[26]

Recentemente, uma lei brasileira ampliou a cobertura da ecocardiografia fetal para todas as gestantes, dependendo apenas da disponibilidade orçamentária.[27] Nos casos de óbito, a necropsia pode confirmar ou refutar os achados de imagem do pré-natal e é considerada o padrão-ouro na era moderna das tecnologias de imagem.[28] A ampliação das necropsias nos óbitos infantis e fetais é fundamental para melhorar o diagnóstico das CC. Além das limitações diagnósticas, há escassez de estudos epidemiológicos sobre a mortalidade fetal por CC.

A subnotificação e a qualidade dos dados dos sistemas de informação estão entre as limitações deste estudo.[29] A subnotificação está diretamente ligada aos desafios diagnósticos no período neonatal, incluindo a sensibilidade limitada da oximetria de pulso, particularmente para os defeitos não críticos e as lesões sem hipoxemia. As cardiopatias não críticas ou sem hipoxemia apresentam menores taxas de detecção. Consequentemente, pode haver vieses quanto à frequência e ao tipo de CC detectadas. Além disso, não utilizamos outras fontes além das estatísticas vitais, como os dados de internação hospitalar, porque seriam necessários dados de identificação pessoal para o relacionamento das bases. Consequentemente, algumas crianças diagnosticadas com CC, mas que não morreram no primeiro ano de vida, não foram captadas pelo estudo. Adicionalmente, os óbitos infantis não vinculados (2,79%) podem levar à perda de dados, com pequeno impacto nas estimativas de prevalência e na taxa de mortalidade infantil. Erros no registro das causas na declaração de óbito – particularmente quanto às causas associadas – também podem contribuir para a subestimação das CC como causa múltipla. Por fim, a ausência de dados sobre os critérios de elegibilidade pode ter introduzido viés de seleção, caso os neonatos e fetos excluídos fossem casos de CC ou óbitos.

Todos esses vieses podem ter contribuído para subestimar a prevalência de CC; por isso, consideramos tratar-se de uma prevalência parcial.

Como ponto forte do estudo, destaca-se que a carga de CC foi parcialmente recuperada por meio do relacionamento de múltiplas fontes de informação e da análise das causas múltiplas de morte. A completude dos critérios de elegibilidade – peso ao nascer e/ou idade gestacional – foi alta, minimizando a ausência de informação. O desenho longitudinal do estudo, com relacionamento de bases de dados, contribuiu para o reconhecimento dos óbitos infantis segundo a presença de registro de CC ao nascer.[11] Além disso, a diversidade demográfica e socioeconômica da cidade do Rio de Janeiro pode aumentar a relevância desses achados para outros grandes centros urbanos, embora a generalização direta para outras regiões brasileiras deva ser feita com cautela.

Uma nota técnica recente do Ministério da Saúde[30] apresenta orientações para a notificação compulsória das anomalias congênitas no Sinasc e no SIM. O "Formulário de notificação de anomalias congênitas identificadas até um ano de idade" permite o registro posterior e o encaminhamento à Secretaria Municipal de Saúde para inclusão e atualização no Sinasc. Essa medida reforça a relevância do Sinasc e do SIM para a vigilância das AC. Entretanto, outros sistemas de informação em saúde devem ser utilizados como fontes adicionais para ampliar o conhecimento e subsidiar as políticas públicas.

Contribuição das autoras

Kale PL e Fonseca SC: concepção do estudo, metodologia, análise dos dados, interpretação dos resultados e redação do manuscrito.

Araujo e Silva AE: metodologia, análise e interpretação dos resultados e revisão do manuscrito.

Todas as autoras aprovaram a versão final do artigo e declaram não haver conflito de interesses.

Uso de inteligência artificial

A inteligência artificial foi utilizada para a revisão do texto em inglês.

Disponibilidade de dados

O conjunto completo de dados que sustenta os resultados deste estudo foi publicado no próprio artigo.

Referências

1. World Health Organization (WHO). Congenital anomalies. Geneva: WHO; 2023. [*Internet*]. [acesso em 2025 Jun 6]. Disponível em: https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects
2. Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, Choy MK, Li N, *et al*. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. Int J Epidemiol. 2019; 48 (2): 455-63. doi: 10.1093/ije/dyz009
3. EUROCAT. European Platform on rare Disease Registration. Prevalence charts and tables. [acesso em 2026 Jan 20]. Disponível em: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence_en
4. Su Z, Zou Z, Hay SI, Liu Y, Li S, Chen H*, et al*. Global, regional, and national time trends in mortality for congenital heart disease, 1990–2019: An age-period-cohort analysis for the Global Burden of Disease 2019 study. EClinicalMedicine 2022; 43: 101249. doi: 10.1016/j.eclinm.2021.101249.
5. Cardoso-Dos-Santos AC, Medeiros-de-Souza AC, Bremm JM, Alves RFS, Araújo VEM, Leite JCL, *et al*. Lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância no âmbito do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos do Brasil. Epidemiol Serv Saúde. 2021; 30 (1): e2020835. doi: 10.1590/S1679-49742021000100030.
6. Organização Mundial da Saúde (OMS). Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à saúde -10ª revisão (CID-10). São Paulo: Centro Colaborador da OMS para a Classificação de doenças em português - Edusp; 2000.
7. Pinto Júnior VC, Castello Branco KMP, Cavalcante RC, Carvalho Junior W, Lima JRC, Freitas SM, *et al*. Epidemiology of congenital heart disease in Brazil approximation of the official Brazilian data with the literature. Braz J Cardiovasc Surg 2015; 30 (2): 219-24. doi: 10.5935/1678-9741.20150018.
8. Cabral GHB, Guerra JVN, Pedrosa KU, Conrado PLM, Fonseca JHA, Luna VLM, *et al*. Congenital heart disease: epidemiological profile of live births, geographical distribution and temporal trends in Brazil from 2012 to 2022. BMC Cardiovasc Disord. 2025; 25 (1): 599. doi: 10.1186/s12872-025-05079-8.
9. Fernandes QHRF, Paixão ES, Costa MDCN, Teixeira MG, Rios JDC, Santo KDSGD, *et al*. Tendência temporal da prevalência e mortalidade infantil das anomalias congênitas no Brasil, de 2001 a 2018. Ciên Saúde Colet. 2023; 28 (4): 969-79. doi:10.1590/1413-81232023284.13912022.
10. Melkan MPIS, Ferreira OS, Bassan LCL, Brizot ML, Francisco RPV, Rodrigues AS, *et al*. Prevalence and trends of major congenital anomalies in Brazil: A study from 2011 to 2020. PLoS One. 2025; 20 (6): e0323654. doi: 10.1371/journal.pone.0323654.
11. Souza S, Carvalho CG, Schuler-Faccini L. Análise espacial de áreas de risco de anomalias congênitas no Brasil, 2012-2021. Epidemiol Serv Saúde. 2025; 34: e20250240. doi: 10.1590/S2237-96222025v34e20250240.en.
12. Gomes JA, Cardoso-Dos-Santos AC, Bremm JM, Alves RSM, Bezerra AB, Araújo VEM, *et al*. Congenital anomalies in Brazil, 2010 to 2022. Rev Panam Salud Publica. 2025; 49: e9. doi: 10.26633/RPSP.2025.9.
13. Kale PL, Alt NN, Fonseca SC. Prevalence of congenital anomalies in newborns: a cross-sectional study in the state of Rio de Janeiro, Brazil, 2019-2021. Epidemiol Serv Saúde. 2025; 34: e20240471. doi: 10.1590/S2237-96222025v34e20240471.en.
14. Bergman JEH, Perraud A, Barišić I, Kinsner-Ovaskainen A, Morris JK, Tucker D, *et al*. Updated EUROCAT guidelines for classification of cases with congenital anomalies. Birth Defects Res. 2024; 116 (2): e2314. doi: 10.1002/bdr2.2314.
15. Laurenti R, Buchalla CM, A elaboração de estatísticas de mortalidade segundo causas múltiplas. Rev Bras Epidemiol. 2000; 3 (1-3): 21-8. doi:10.1590/S1415-790X2000000100003.
16. Catarino CF, Gomes MADS, Gomes SCDS, Magluta C. Registros de cardiopatia congênita em crianças menores de um ano nos sistemas de informações sobre nascimento, internação e óbito do estado do Rio de Janeiro, 2006-2010. Epidemiol Serv Saúde. 2017; 26 (3): 535-43. doi: 10.5123/s1679-49742017000300011.
17. Lynn MM, Salemi JL, Kostelyna SP, Morris SA, Tejtel SKS, Lopez KN. Lesion Specific Congenital Heart Disease Mortality Trends in Children: 1999 to 2017. Pediatrics. 2022; 150 (4): e2022056294. doi: 10.1542/peds.2022-056294

18. GBD 2017 Congenital Heart Disease Collaborators. Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990–2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. Lancet Child Adolesc Health. 2020; 4 (3): 185-200. doi: 10.1016/S2352-4642(19)30402-X

19. Abdul-Khaliq H, Gomes D, Meyer S, von Kries R, Wagenpfeil S, Pfeifer J, *et al*. Trends of mortality rate in patients with congenital heart defects in Germany-analysis of nationwide data of the Federal Statistical Office of Germany. Clin Res Cardiol. 2024; 113 (5): 750-60. doi: 10.1007/s00392-023-02370-6

20. Snoep MC, Bet BB, Zwanenburg F, Knobbe I, Linskens IH, Pajkrt E, *et al*. Factors related to fetal demise in cases with congenital heart defects. Am J Obstet Gynecol MFM 2023; 5 (8): 101023. doi: 10.1016/j.ajogmf.2023.101023

21. Sun HY. Prenatal diagnosis of congenital heart defects: echocardiography. Transl Pediatr. 2021; 10 (8): 2210-24. doi: 10.21037/tp-20-164.

22. Basso C, Stone JR. Autopsy in the era of advanced cardiovascular imaging. Eur Heart J. 2022; 43 (26): 2461-8. doi: 10.1093/eurheartj/ehac220.

23. Ferreira MVP, Mendes VHS, Camurça TB, Lemos LQ, Silva GO, Costa T, *et al*. Necrópsia: valor diagnóstico. Rev Med UFC. 2018; 58: 31-5.

24. Cabral JVB, Guimarães ALS, Sobral Filho DC, Santos ACO. Mortality due to congenital heart disease in Pernambuco from 1996 to 2016. Rev Assoc Med Bras (1992). 2020; 66 (7): 931-6. doi: 10.1590/1806-9282.66.7.931

25. Marques LJP, Silva ZP, Alencar GP. Contribuições da investigação dos óbitos fetais para melhoria da definição da causa básica do óbito no Município de São Paulo, Brasil. Cad Saúde Pública. 2021; 37 (2): e00079120. doi: 10.1590/0102-311X00079120

26. Migowski A, Costa GTL, Rey HCV. Newborn pulse oximetry screening coverage in a nationwide complex survey sample: An assessment of a congenital heart disease early detection program at the regional level in Brazil. Prev Med. 2024; 189: 108141. doi: 10.1016/j.ypmed.2024.108141

27. Brasil. Presidência da República. Casa Civil. Lei Nº 14.598, de 14 de Junho de 2023. Dispõe sobre a realização de exames em gestantes. [acesso em 2026 Jan 20]. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2023-2026/2023/lei/l14598.htm

28. Shanmugasundaram S, Venkataswamy C, Gurusamy U. Pathologist's role in identifying cardiac defects—a fetal autopsy series. Cardiovasc Pathol. 2021; 51: 107312. doi: 10.1016/j.carpath.2020.107312.

29. Atkinson H, Bergman K, Forestieri N. Evaluation of Data Sources for Critical Congenital Heart Defect Case Ascertainment in North Carolina. Birth Defects Res. 2025; 117 (12): e70005. doi: 10.1002/bdr2.70005

30. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente. Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. Coordenação-Geral de Informações e Análises Epidemiológicas. Nota Técnica Nº 3/2026-SVSA/MS. Orientações para a notificação compulsória das anomalias congênitas no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a serem realizadas no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc), no caso de nascidos vivos, e no Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), no caso de óbitos fetais e infantis. [acesso em 2026 Jun 28]. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/notas-tecnicas/2026/nota-tecnica-no-3-2026-svsa-ms.pdf

Recebido em 2 de Junho de 2026
Versão final apresentada em 30 de Agosto de 2026
Aprovado em 31 de Agosto de 2026

Editor Associado: Melania Amorim