

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
INSTITUTO DE CIÊNCIAS EXATAS E NATURAIS DO PONTAL
CURSO DE GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS BIOLÓGICAS**

LÍVIA MARIA MENDONÇA RIBEIRO

**ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA NERVOSO:
Um Panorama Brasileiro**

Ituiutaba
2025

LÍVIA MARIA MENDONÇA RIBEIRO

ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA NERVOSO:
Um Panorama Brasileiro

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado como parte das exigências do curso de graduação em Ciências Biológicas – Modalidade Bacharel, do Instituto de Ciências Exatas e Naturais do Pontal da Universidade Federal de Uberlândia.

Orientadora: Prof. Dra. Carla Patricia Bejo Wolkers

Ituiutaba
2025

AGRADECIMENTOS

Aos meus pais, Flavianne e Alex, minha eterna gratidão por nunca medirem esforços para que eu pudesse realizar meus sonhos. Obrigada por me criarem com tanto amor, carinho e dedicação, e por serem meu alicerce em cada passo dessa caminhada. Tudo o que conquistei até aqui carrega a força, o cuidado e o apoio incondicional de vocês.

Às minhas irmãs, Yasmin e Júlia, minhas melhores amigas, agradeço profundamente pelo amor, apoio e companheirismo de sempre. Às minhas avós, Ângela e Ivanilda, minha gratidão pelo incentivo constante, pelo carinho e por cuidarem de mim com tanto zelo ao longo da vida. E ao meu avô Petrúcio (in memoriam), deixo um agradecimento especial: obrigada por todo o amor que me dedicou. Levo comigo, com ternura, suas lembranças, que seguem vivas em cada conquista minha.

Aos meus amigos Ana Karolina, Felipe, Ana Luiza, Ana Flávia e Isadora, minha sincera gratidão pelo companheirismo e suporte ao longo desses anos de graduação. Um agradecimento especial à minha amiga Luane, sua amizade tornou essa jornada muito mais leve e possível. Aos amigos que a graduação me deu, levo cada um de vocês com carinho no coração.

Ao Gabriel, meu bem, pelo companheirismo, amor e apoio incondicional. Sua presença foi fundamental para que este trabalho se concretizasse. Obrigada por caminhar ao meu lado com tanta paciência, generosidade e afeto.

Agradeço à minha orientadora, Professora Doutora Carla Patrícia Bejo Wolkers, pela orientação dedicada, pelas contribuições valiosas e pela disponibilidade ao longo de todo o processo. Sua atenção, paciência e incentivo foram fundamentais para o desenvolvimento deste trabalho. Sou grata pela confiança e pelo aprendizado que levarei comigo para além da graduação.

E, por fim, agradeço a todos que, de alguma forma, contribuíram para essa trajetória. Sou grata por cada oportunidade vivida ao longo do caminho, que me trouxe até aqui.

RESUMO

As anomalias congênitas do sistema nervoso são alterações estruturais que ocorrem durante a formação embrionária e podem comprometer significativamente a saúde e o desenvolvimento infantil. O objetivo do estudo foi realizar um levantamento epidemiológico das cinco principais anomalias congênitas do sistema nervoso no Brasil (anencefalia, encefalocele, microcefalia, hidrocefalia e espinha bífida), destacando sua distribuição regional e variação temporal. Trata-se de um estudo ecológico, de natureza qualiquantitativa e abordagem descritiva. Os dados foram coletados na plataforma TabNet, entre janeiro e maio de 2025, com base no banco do SINASC/DATASUS. Foram analisados os casos registrados entre 2013 e 2023 nas cinco regiões brasileiras. Os resultados mostraram prevalência maior nas regiões Nordeste e Sudeste. Observou-se queda acentuada de anencefalia e hidrocefalia ao longo dos anos. A microcefalia teve um pico expressivo entre 2015 e 2016, associado ao surto de Zika. A encefalocele e a espinha bífida mantiveram-se relativamente estáveis, com variações regionais pontuais. Conclui-se que ainda há desigualdade regional nos registros dessas anomalias, refletindo diferenças no acesso à prevenção e diagnóstico. A análise reforça a importância de políticas públicas voltadas à saúde materno-infantil, com foco em suplementação de ácido fólico, vigilância epidemiológica e equidade no atendimento às gestantes.

Palavras-chave: Anomalias congênitas. Sistema nervoso. Epidemiologia. Saúde pública. Malformações.

ABSTRACT

Congenital anomalies of the nervous system are structural alterations that occur during embryonic development and can significantly affect child health and development. The aim of this study was to conduct an epidemiological survey of the five main congenital anomalies of the nervous system in Brazil (anencephaly, encephalocele, microcephaly, hydrocephalus, and spina bifida), highlighting their regional distribution and temporal variation. This is an ecological study with a qualitative-quantitative and descriptive approach. Data were collected from the TabNet platform between January and May 2025, based on the SINASC/DATASUS database. Cases recorded between 2013 and 2023 across the five Brazilian regions were analyzed. The results showed higher prevalence in the Northeast and Southeast regions. A marked decline in anencephaly and hydrocephalus was observed over the years. Microcephaly peaked significantly between 2015 and 2016, associated with the Zika outbreak. Encephalocele and spina bifida remained relatively stable, with occasional regional variations. It is concluded that regional disparities in the reporting of these anomalies persist, reflecting differences in access to prevention and diagnosis. The analysis underscores the importance of public policies focused on maternal and child health, with emphasis on folic acid supplementation, epidemiological surveillance, and equitable prenatal care.

Keywords: Congenital anomalies. Nervous system. Epidemiology. Public health. Malformations.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Exemplo de feto acometido por anencefalia.....	10
Figura 2 – Frequência relativa da anencefalia.....	11
Figura 3 – Exemplo de bebê acometido por encefalocele.....	13
Figura 4 – Frequência relativa da encefalocele.....	14
Figura 5 – Exemplo de bebê acometido por microcefalia.....	16
Figura 6 – Frequência relativa da microcefalia.....	17
Figura 7 – Exemplo de bebê acometido por hidrocefalia.....	19
Figura 8 – Frequência relativa da hidrocefalia.....	20
Figura 9 – Exemplo de bebê acometido por espinha bífida.....	21
Figura 10 – Frequência relativa da espinha bífida.....	23

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Frequências absolutas da anencefalia nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.....	11
Tabela 2 – Frequências absolutas da encefalocele nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023...	14
Tabela 3 – Frequência absoluta de casos de microcefalia nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.....	16
Tabela 4 – Frequência absoluta de casos de hidrocefalia nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.....	20
Tabela 5 – Frequência absoluta de casos de espinha bífida nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.....	22

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Agentes teratogênicos e seus efeitos sobre o desenvolvimento embrionário.....	3
Quadro 2 – Infecções congênitas.....	4
Quadro 3 – Anomalias congênitas.....	8

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO.....	1
OBJETIVO.....	2
REVISÃO BIBLIOGRÁFICA	2
METODOLOGIA.....	9
DISCUSSÃO E RESULTADOS	12
CONCLUSÃO.....	24
REFERÊNCIAS.....	25

INTRODUÇÃO

As anomalias congênitas representam importantes causas de mortalidade, morbidade e deficiência na infância em todo o mundo, especialmente nos países em desenvolvimento. São alterações estruturais, funcionais ou metabólicas presentes ao nascimento, resultantes de perturbações no desenvolvimento embrionário e fetal. Dentre elas, destacam-se as malformações do sistema nervoso central, que configuram um grupo de anomalias com elevado potencial de comprometimento funcional e neurológico, podendo acarretar limitações permanentes, óbito precoce ou necessidade de cuidados especializados ao longo da vida (Brasil, 2021).

As anomalias do sistema nervoso central incluem defeitos do tubo neural (DTNs), como a anencefalia, encefalocele e espinha bífida, além de outras condições associadas, como a microcefalia e a hidrocefalia. Essas condições podem ter origem multifatorial, envolvendo a interação entre predisposição genética, deficiências nutricionais – especialmente a carência de ácido fólico no início da gestação – e fatores ambientais, como infecções congênitas, uso de substâncias teratogênicas e doenças crônicas maternas mal controladas (Cabral-Oliveira et al., 2007).

No Brasil, a partir de 2015, houve um aumento expressivo no número de casos de microcefalia, associado à epidemia de infecção pelo vírus Zika, o que trouxe visibilidade ao tema das anomalias congênitas e evidenciou fragilidades nos sistemas de vigilância e atenção pré-natal. Apesar dos avanços na triagem e diagnóstico dessas condições, ainda persistem desigualdades regionais significativas em relação ao acesso à prevenção, diagnóstico precoce e manejo clínico, especialmente nas regiões Norte e Nordeste do país (ver revisão em Henriques; Duarte; Garcia, 2016).

Compreender a distribuição espacial e temporal das malformações congênitas do sistema nervoso em uma área ou território em um determinado período é essencial para subsidiar políticas públicas mais efetivas, identificar regiões e períodos de maior vulnerabilidade, além de planejar ações voltadas à prevenção e ao cuidado especializado.

OBJETIVO

O presente estudo teve como objetivo geral conhecer a incidência de casos dos principais tipos de anomalias congênitas do sistema nervoso no Brasil, entre os anos de 2013 a 2023, analisando sua distribuição por região geográfica e ano de ocorrência, com base em dados oficiais disponibilizados pelo Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC).

REVISÃO DE LITERATURA

As anomalias congênitas são alterações presentes no nascimento que afetam a estrutura, função, comportamento ou metabolismo do indivíduo, e podem ser detectadas antes, durante ou após o nascimento. Os defeitos congênitos são classificados em três grupos: os provocados por fatores ambientais, os de origem genética e os resultantes da interação entre estes dois últimos, sendo que esta interação representa a maioria dos casos. Entretanto, a etiologia de grande parte das malformações congênitas ainda é desconhecida (Langman,2021).

O diagnóstico das anomalias congênitas pode ser feito em diferentes fases da vida, sendo, normalmente, identificadas durante a gestação, por meio de exames como a ultrassonografia, mensuração da translucência nuchal e triagem do soro materno que ajudam a identificar ou indicar riscos de anomalias congênitas, como defeitos no fechamento do tubo neural ou síndromes cromossômicas, como a síndrome de Down, que podem estar associadas a anomalias estruturais e funcionais (Brasil, 2025).

Entre as principais anomalias congênitas encontramos as cardiopatias, a má formação de membros, os defeitos do tubo neural, incluindo a falha no fechamento adequado do tubo, as fendas labial e palatina, as alterações do sistema nervoso, como a anencefalia, a microcefalia, a hidrocefalia e a porencefalia, os defeitos da coluna vertebral, dentre os quais a espinha bífida e a paralisia cerebral, os defeitos do trato digestivo, como a onfalocele e a gastrosquise, as alterações no sistema musculoesquelético, além de síndromes cromossômicas que são associadas a anomalias, como a síndrome de Down, do X frágil, de Klinefelter e de Marfan (Brasil, 2025).

Como mencionado anteriormente, as causas das anomalias congênitas podem ser divididas em genéticas, ambientais e multifatoriais. Estima-se que 25% das malformações

sejam causadas por fatores genéticos, que podem ser divididos em mutações gênicas e cromossômicas. As mutações gênicas envolvem alterações em genes específicos, geralmente responsáveis por doenças monogênicas com herança autossômica dominante, recessiva ou ligada ao cromossomo X, sendo esta última mais comum em homens. Já as alterações cromossômicas, que afetam cerca de 6 a 7% dos zigotos, podem ser numéricas, como a trissomia, ou estruturais, como deleções ou translocações, e ocorrem devido a erros na formação dos gametas (Cabral Oliveira et al., 2007).

Já as causas ambientais, responsáveis por aproximadamente 10% das malformações, envolvem a ação de teratógenos, que podem ser agentes químicos (como substâncias tóxicas e medicamentos), físicos (como radiação) ou biológicos (como infecções). A interação entre esses fatores e a predisposição genética do feto pode resultar em malformações. As causas multifatoriais, que envolvem uma combinação de fatores genéticos e ambientais, são as mais comuns e apresentam risco de recorrência estimado com base em estudos familiares (Cabral Oliveira et al., 2007). O quadro 1 apresenta os principais agentes teratogênicos e seus efeitos sobre o desenvolvimento embrionário.

Quadro 1 – Agentes teratogênicos e seus efeitos sobre o desenvolvimento embrionário

Categoria de Agente Teratogênico	Exemplos	Possíveis Efeitos sobre o Embrião/Feto
Doenças maternas	HIV/AIDS, depressão, diabetes mellitus, epilepsia, tuberculose, entre outras	Malformações, alterações funcionais, restrição de crescimento, efeitos neurocomportamentais
Drogas lícitas e ilícitas	Álcool, cocaína, crack, ecstasy, maconha, nicotina, heroína etc.	Abortos, malformações, deficiências neurocomportamentais, restrição de crescimento
Infecções congênicas	Doença de Chagas, citomegalovírus, herpes-zoster, rubéola, sífilis, toxoplasmose, varicela, entre outras	Malformações, retardo mental, doenças crônicas, microcefalia, entre outros problemas
Medicamentos	Antialérgicos, anticoagulantes, antifúngicos, anti-hipertensivos, misoprostol, retinoides sistêmicos, talidomida, etc.	Malformações congênicas, defeitos de membros, alterações estruturais e funcionais
Talidomida (exemplo específico)	Talidomida	Defeitos de redução de membros (focomelia, amelia), malformações faciais, auditivas, oftalmológicas, cardíacas, renais, além de alta mortalidade neonatal (~40–45%)

Fonte: Schüler-Faccini; Sanseverino; Netto, 2019.

Analisando especificamente as infecções durante a gestação, a toxoplasmose, a rubéola, o citomegalovírus, a sífilis e as hepatites, conhecidas pelo acrônimo TORCH, estão entre as mais associadas a efeitos teratogênicos, e podem ser adquiridas pelas mães em razão da falta

de vacinas, da exposição a animais e carnes cruas ou de infecções sexualmente transmissíveis. A transmissão dessas infecções para o feto por via vertical está associada ao desenvolvimento de malformações fetais, sendo que cerca de 2 a 3% dos casos de anomalias podem ser causadas por infecções perinatais. Logo após o nascimento, bebês que apresentam sintomas dessas infecções passam por uma série de exames para confirmação das suspeitas (Jaan; Rajnik, 2021). Após a epidemia do Zika vírus no Brasil e sua associação com o aumento na incidência de anomalias congênitas do sistema nervoso, colocou-se em discussão a inserção do Zika nas avaliações do complexo TORCH, podendo o acrônimo ser modificado para TORZiCH, devido ao seu padrão de transmissão vertical e manifestações clínicas (Tahotná; Brucknerová; Brucknerová, 2019). O quadro 2 apresenta as principais doenças associadas às malformações congênitas, conhecidas pelo acrônimo TORCH.

Quadro 2 – Infecções congênitas (TORCH e relacionadas)

Agente	Principais Manifestações Clínicas no Feto/Neonato
Toxoplasmose	Microcefalia, coriorretinite, deficiência intelectual, ventriculomegalia, hidrocefalia, hepatoesplenomegalia, epilepsia
Rubéola	Anomalias cardíacas, surdez, catarata, microftalmia e outras anomalias oculares, deficiência intelectual, microcefalia, paralisia cerebral, restrição de crescimento intrauterino
Citomegalovírus (CMV)	Surdez neurosensorial, convulsões, icterícia, hepatoesplenomegalia, restrição de crescimento intrauterino, microcefalia
Sífilis	Coriorretinite, deficiência intelectual, osteocondrite, icterícia, hepatoesplenomegalia, restrição de crescimento intrauterino, surdez, hidrocefalia, anomalias faciais
HIV	Restrição de crescimento intrauterino, microcefalia pós-natal
ZIKV (Zika vírus)	Microcefalia, anormalidades cerebrais disruptivas, hipertonia, artrogripose, dismorfias faciais

Fonte: Baseado em Ministério da Saúde (2023)

As anomalias estruturais do sistema nervoso envolvem alterações físicas no cérebro e na medula espinhal que comprometem a formação de órgãos e tecidos, como ocorre na encefalocele e na espinha bífida. Por outro lado, as anomalias funcionais estão relacionadas a distúrbios no funcionamento do sistema nervoso, como na microcefalia, onde o cérebro não se desenvolve corretamente, afetando as capacidades cognitivas e motoras. Ambas as categorias podem ter um impacto significativo no desenvolvimento e nas funções vitais dos indivíduos afetados (Brasil, 2022).

De fato, as anomalias congênitas associadas ao sistema nervoso têm grande importância, devido ao comprometimento físico e funcional que podem causar nos indivíduos acometidos. As principais anomalias associadas ao sistema nervoso são os defeitos do tubo neural (DTN) que se constituem em um grupo de malformações congênitas que afetam o

desenvolvimento do cérebro e da medula espinhal durante as primeiras semanas de gestação, causados pela falha no fechamento do tubo neural (Brasil, 2021). Entre estas condições, destacam-se a anencefalia, a encefalocele e a espinha bífida, todas com implicações neurológicas graves e, em alguns casos fatais (Brasil, 2022).

A anencefalia, é uma anomalia que ocorre entre o 16º e o 26º dia de gestação e resulta na ausência parcial do cérebro e da calota craniana, sendo incompatível com a vida. O diagnóstico desta condição deve ser feito por meio de exame ultrassonográfico a partir da 12ª semana de gestação, incluindo duas imagens identificadas e datadas: uma com a face do feto em posição sagital e outra com a visualização do polo cefálico em corte transversal, evidenciando a ausência da calota craniana e de parênquima cerebral identificável. Além disso, é necessário um laudo assinado por dois médicos capacitados. Dada a gravidade da anencefalia, o aborto é permitido por lei, embora existam debates sobre a legislação. No entanto, mesmo com a gravidade da condição, os órgãos dos fetos anencéfalos não podem ser utilizados para transplantes, pois, devido à ausência das estruturas cerebrais responsáveis pela geração dos potenciais elétricos, não é possível realizar o diagnóstico de morte encefálica, requisito essencial para a retirada de órgãos. Assim, apesar da doação de órgãos após a morte encefálica ser legal para adultos, a legislação não permite o uso de órgãos de fetos anencéfalos para transplantes (Terruel, 2008).

A encefalocele, por sua vez, caracteriza-se pela protrusão do tecido cerebral ou meninges através de uma abertura no crânio. De acordo com o tecido que está presente na herniação as cefalocelos podem ser classificadas em encefalomengocistocele, quando as meninges, tecido neural e ventrículos estão herniados; encefalomeningocele, quando apenas encontramos meninges e tecido neural; e meningocele, quando encontramos apenas meninges na herniação. Além disso, a encefalocele pode ser dividida em anterior ou occipital, dependendo do local da lesão, sendo a encefalocele anterior subdividida em três outras categorias, a frontal, a sincipital e a basal, enquanto a occipital pode estar associada a uma malformação de Chiari do tipo III (Isakovic et al., 2022). O diagnóstico é feito por ultrassonografia entre a 12ª e a 24ª semana de gestação e testes genéticos e o tratamento geralmente envolve cirurgia para reparar a lesão e prevenir complicações como a meningite e a hidrocefalia (Karsonovich; De Jesus, 2024).

A espinha bífida é outra DTN que ocorre quando há falha no fechamento da coluna vertebral, causando exposição da medula espinhal e das meninges. A condição pode ser aberta ou fechada e, em casos mais graves, pode causar hidrocefalia, que é o acúmulo excessivo de

líquido cefalorraquidiano no cérebro, aumentando a pressão intracraniana. O diagnóstico da espinha bífida pode ser feito a partir da 16ª semana por exames pré-natais, como ultrassonografia, e confirmado no período pós-natal. O tratamento varia de acordo com a gravidade da lesão, podendo incluir cirurgia corretiva e procedimentos para tratar a hidrocefalia, como a colocação de uma derivação ventricular (Msd Manuals, 2023).

Já a microcefalia é caracterizada pela redução do perímetro cefálico, variando de leve a grave, e pode causar déficits motores, visuais e auditivos dependendo da sua gravidade. Diversos fatores contribuem para o desenvolvimento da condição, como predisposição genética, infecções maternas com microrganismos específicos (como Zika vírus, rubéola, toxoplasmose, citomegalovírus e sífilis), diabetes mal controlado e exposição a substâncias nocivas durante a gravidez. Entre 2015 e 2017, o Brasil enfrentou uma epidemia de microcefalia associada ao Zika vírus, resultando em um aumento significativo de casos. O diagnóstico é realizado por meio de ultrassonografia entre a 18ª e 20ª semana de gestação, quando o perímetro cefálico do feto está abaixo do esperado para a idade gestacional. Caso não seja detectada na gestação, a condição pode ser identificada após o nascimento, quando a circunferência da cabeça do bebê é medida e encontra-se abaixo de -2 desvios padrão do esperado para a idade (Henriques; Duarte; Garcia, 2016; Brasil, 2025).

A hidrocefalia é um estado neurológico que a partir do acúmulo do líquido cefalorraquidiano (LCR) gera um aumento nos ventrículos cerebrais. Pode ser dividida em três categorias: obstrutiva, quando o fluxo do LCR é obstruído no sistema circulatório do cérebro; comunicante quando o LCR é absorvido indevidamente, podendo ser congênita ou adquirida através de traumas ou acidentes e, por último, a hidrocefalia de pressão normal (HPN) caracterizada por discreto aumento do LCR nos ventrículos cerebrais e mais comum em pacientes idosos (Thaler; Thaler, 2023).

Embora cada uma destas condições tenha características distintas, todas estão relacionadas direta ou indiretamente a defeitos do tubo neural, reforçando a importância da prevenção por meio do consumo adequado de ácido fólico (vitamina B9) durante a gestação e do acompanhamento médico para diagnóstico precoce e tratamento. O ácido fólico desempenha um papel fundamental no fechamento adequado do tubo neural durante o desenvolvimento embrionário (Cabral-Oliveira et al., 2007).

O tubo neural, que dará origem ao cérebro e à medula espinhal, se forma nas primeiras semanas da gestação. Esse processo é altamente dependente da presença de ácido fólico, sendo que a deficiência desse nutriente nesse período crítico pode levar a defeitos do fechamento do tubo neural (DFTN). A suplementação com ácido fólico, iniciada antes da concepção e mantida durante o primeiro trimestre da gravidez tem mostrado uma redução significativa no risco de ocorrência e recorrência desses defeitos. Por isso, o uso de ácido fólico tem sido amplamente recomendado para todas as mulheres em idade fértil que planejam engravidar, garantindo o desenvolvimento saudável do tubo neural e prevenindo malformações congênitas graves (Cabral-Oliveira et al., 2007).

De fato, as anomalias congênitas podem ser prevenidas por meio de medidas adotadas em três níveis. A prevenção primária busca evitar problemas no desenvolvimento embrionário e fetal com ações como alimentação adequada, suplementação de ácido fólico e vitamina B12, controle do peso e das doenças maternas, como hipertensão e diabetes, vacinação antes da gestação, acompanhamento pré-natal e redução da exposição a agentes teratogênicos, como drogas, álcool e substâncias químicas. Já a prevenção secundária foca na detecção precoce das anomalias, por meio de rastreamento genético e diagnóstico pré-natal, permitindo aconselhamento genético, intervenção precoce e encaminhamento para centros especializados. Por fim, a prevenção terciária visa o manejo precoce das anomalias identificadas ao nascimento, com a avaliação do recém-nascido, tratamento das complicações, intervenção cirúrgica em casos específicos, como fendas labiais ou cardiopatias, e assistência especializada para garantir o melhor desenvolvimento neuropsicomotor da criança (Brasil, 2021; Brasil, 2022; Brasil, 2025). O quadro 3 apresenta as principais características das anomalias congênitas.

Quadro 3– Anomalias Congênicas

Tópico	Descrição
Definição	Alteração que afeta a estrutura ou a função do corpo, presente desde o nascimento.
Etiologia	<ul style="list-style-type: none"> • Ambiental • Genética • Multifatorial (gene + ambiente) • Desconhecida (≈50%).
Classificação	<ul style="list-style-type: none"> • Morbidade: menores e maiores • Patogenia: malformação, disrupção, displasia ou deformidade • Apresentação clínica: anomalia isolada, sequência, anomalia congênita múltipla, associação ou síndrome.
Epidemiologia	Atingem de 3% a 6% dos nascimentos mundiais.
Fatores de risco	<ul style="list-style-type: none"> • Idade parental avançada • Idade materna jovem • Consanguinidade • Doenças maternas crônicas ou durante a gestação • Infecções sexualmente transmissíveis • Exposição a drogas lícitas, ilícitas e medicamentos • Exposição ocupacional • Fatores mecânicos • Fatores socioeconômicos e demográficos.
Prevenção	Pelo menos 50% podem ser prevenidas: <ul style="list-style-type: none"> • Primária: uso de ácido fólico • Secundária: diagnóstico pré-natal, aconselhamento genético • Terciária: reabilitação.
Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> • Pré-natal: ecografia obstétrica, testes de rastreio/diagnóstico específico • Ao nascimento: exame físico do recém-nascido.
Como registrar	Declaração de Nascidos Vivos (DNV) <ul style="list-style-type: none"> • Campo 6: marcar “sim” • Campo 41: descrever a anomalia congênita.

Fonte: Ministério da Saúde (2023)

A discussão sobre doenças congênicas é, portanto, de extrema importância para a prevenção e diagnóstico precoce, uma vez que a detecção dessas condições durante a gestação pode contribuir para um tratamento mais eficaz. Este é um tema fundamental para o avanço da medicina, especialmente no que diz respeito a novos métodos de análise de fatores de risco e possíveis estratégias de prevenção. Neste contexto, conhecer a incidência destas condições na população é essencial para traçar estratégias de prevenção nos três níveis supracitados, além de campanhas de informação para a população sobre as causas e diagnóstico das anomalias congênicas, em especial, nos sistemas de saúde primária que acompanham as gestantes.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo ecológico quali-quantitativo, de cunho descritivo, onde foram analisadas as incidências de anomalias congênitas do sistema nervoso nas regiões do Brasil entre os anos 2013 a 2023.

Foram levantados os dados das cinco principais anomalias congênitas do sistema nervoso, a saber: anencefalia (CID: Q00.0), microcefalia (CID: Q02), encefalocele (CID: Q01), espinha bífida (CID: Q05) e hidrocefalia (CID: G91). Os dados foram extraídos da plataforma TabNet, no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), do Ministério da Saúde do Governo Federal, que utiliza informações sobre nascidos vivos do banco de dados do Datasus. Os dados do número de casos de cada anomalia congênita foram coletados para cada estado da federação e foram organizados nas cinco regiões do país (norte, nordeste, sudeste, sul e centro oeste) para cada ano de análise. A coleta dos dados na plataforma TabNet ocorreu entre os meses de janeiro a abril de 2025.

Os dados coletados foram organizados em planilhas e submetidos à análise descritiva, com o objetivo de identificar padrões de distribuição espacial e temporal, bem como variações regionais e anuais. Foram apresentadas as frequências absoluta e relativa (número de casos por 100 mil habitantes) para cada malformação por ano e região do país. Para apoio à visualização e interpretação dos dados, foram construídos gráficos e tabelas. Para avaliar a distribuição de casos por região do país e por ano foi realizado o teste estatístico do qui-quadrado no programa estatístico R.

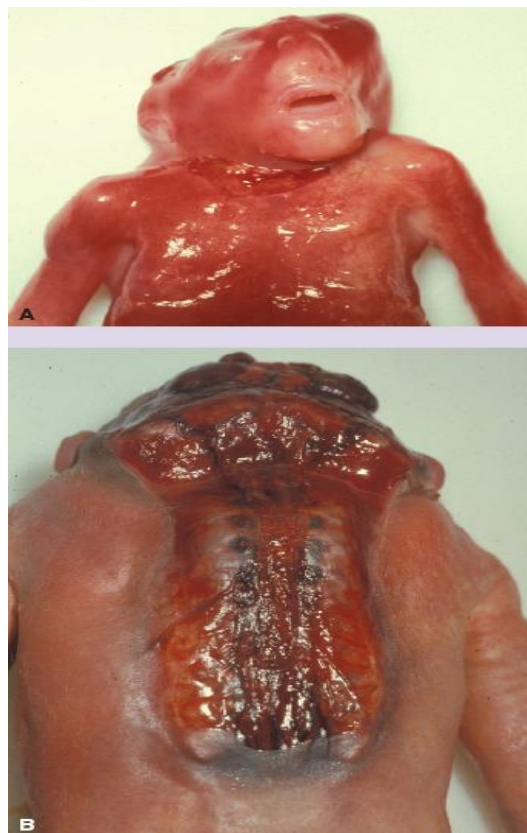
RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados obtidos neste estudo reforçam a relevância epidemiológica das anomalias congênitas do sistema nervoso no Brasil, em especial os defeitos do tubo neural (DTNs), como anencefalia, encefalocele, espinha bífida, além da microcefalia e hidrocefalia. A distribuição temporal e regional dos dados evidência não apenas variações importantes nos números absolutos ao longo dos anos, mas também aponta para padrões que podem estar diretamente associados a fatores ambientais, genéticos, estruturais, sociais e de acesso aos serviços de saúde.

A anencefalia é considerada uma malformação letal incompatível com a vida extrauterina que ocorre entre o 16º e o 26º dia de gestação, sendo caracterizada pela ausência

parcial do cérebro e da calota craniana (Figura 1). O diagnóstico da anencefalia é feito por ultrassonografia a partir da 12ª semana de gestação, com imagens específicas e laudo de dois médicos (Terruel, 2008).

Figura 1 – Exemplo de feto acometido por anencefalia.



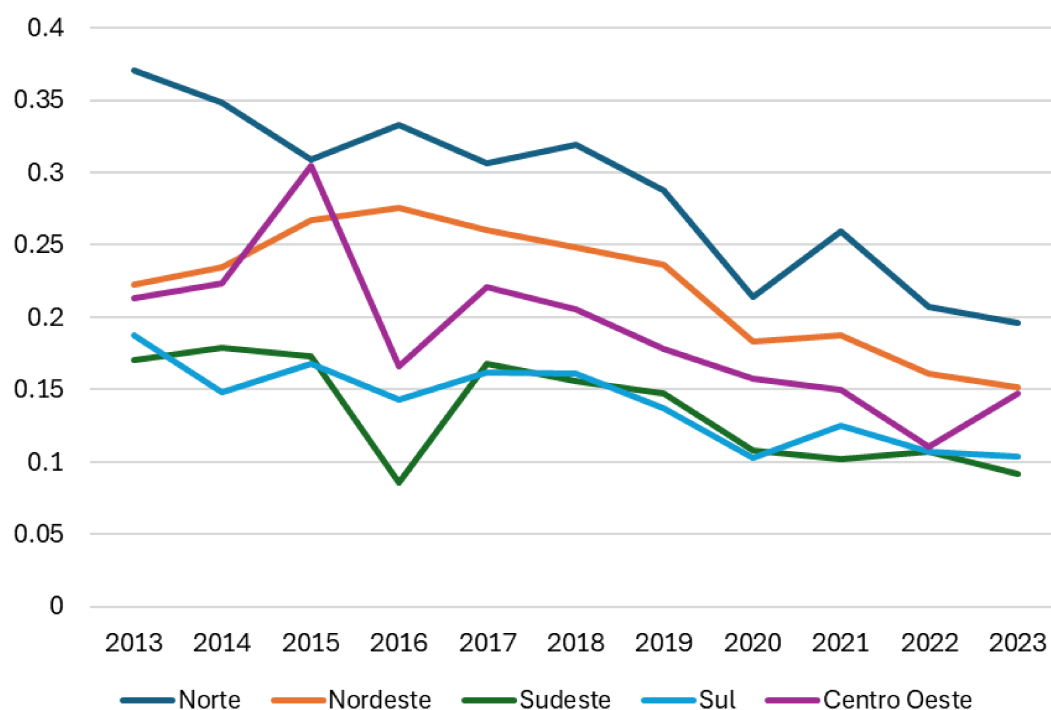
Fonte: Sadler, 2020. p. 253.

A frequência absoluta de casos é apresentada na tabela 1 e a frequência relativa na figura 2.

Tabela 1. Frequências absolutas da anencefalia nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

	<i>Norte</i>	<i>Nordeste</i>	<i>Sudeste</i>	<i>Sul</i>	<i>Centro-Oeste</i>	<i>Total</i>
2013	63	124	144	54	32	417
2014	60	132	152	43	34	421
2015	54	151	148	49	47	449
2016	59	157	74	42	26	423
2017	55	149	146	48	35	433
2018	58	141	137	48	33	417
2019	53	135	130	41	29	398
2020	40	105	96	31	26	298
2021	49	108	91	38	25	311
2022	36	88	91	32	18	265
2023	34	83	78	31	24	250

Fonte: as autoras.

Figura 2. Frequência relativa da anencefalia (número de casos por 100 mil habitantes) nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

Fonte: as autoras.

Os resultados demonstram que a incidência da anencefalia no Brasil nos últimos 10 anos variou entre 1 e 4 casos por milhão de habitantes, dependendo da região do país, com uma tendência clara de queda ao longo da série histórica analisada, reduzindo-se de 449 casos em

2015 para 250 em 2023. Essa tendência de redução da anencefalia pode refletir o fortalecimento das políticas públicas de suplementação alimentar, regulamentadas pela resolução RDC 604/2022 da Agência de Vigilância Sanitária (ANVISA, 2022), segundo a qual os fabricantes de farinhas de trigo e milho devem enriquecê-las com 4 a 9 mg de ferro e com 140 a 220 µg de ácido fólico para cada 100g de farinha, o que garante um aporte mínimo destes elementos na alimentação das mulheres em fase reprodutiva, já que a suplementação com ácido fólico é um importante mecanismo protetor contra este tipo de malformação.

Considerando a distribuição geográfica, em número relativos, a maior concentração de casos de anencefalia, ao longo dos anos, foi observada na região Norte, seguida da região Nordeste, embora sem diferença estatística na distribuição com relação às outras regiões. Esta maior concentração de casos nestas regiões pode estar associada a um menor acesso aos sistemas de saúde, devido a distância que muitos municípios estão de grandes centros urbanos. As desigualdades regionais no Brasil são históricas e refletem desequilíbrios socioeconômicos, políticos e estruturais. Regiões como o Norte e o Nordeste apresentam piores indicadores de saúde, menor número de profissionais, hospitais e equipamentos, além de menor financiamento público per capita (Paim et al., 2011). Enquanto as regiões Sul e Sudeste, mais desenvolvidas economicamente, e que contam com melhor infraestrutura, maior cobertura de serviços e acesso mais rápido a diagnósticos e tratamentos, apresentam menor número relativo de casos. Essas desigualdades afetam diretamente a efetividade do SUS, dificultando o acesso universal e equitativo à saúde em todo o território nacional (Nunes et al., 2001).

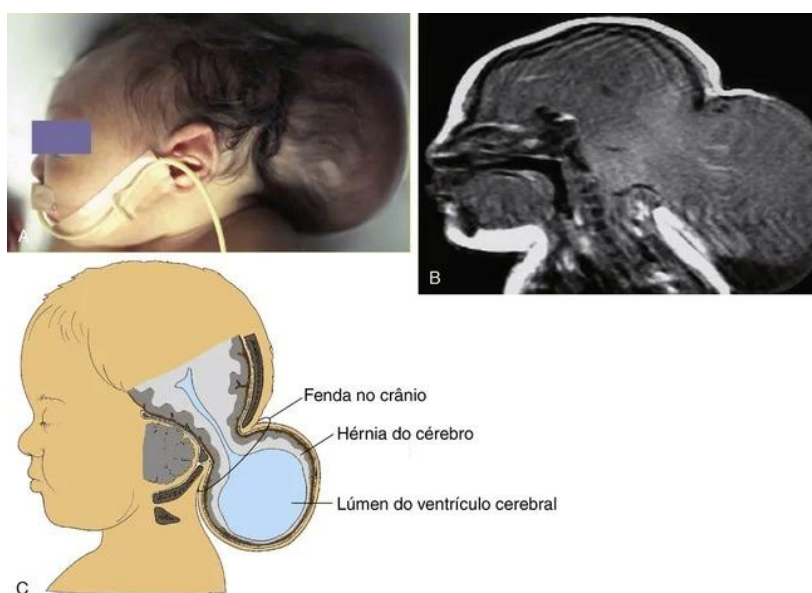
Sendo assim, um menor acesso aos sistemas de saúde em regiões como o Norte e o Nordeste podem repercutir em menor cobertura da atenção primária à gestante e, consequentemente, da suplementação pré-gestacional com ácido fólico. Além disso, estas regiões podem apresentar maiores desigualdades regionais no acesso ao pré-natal adequado, bem como maior prevalência de condições socioeconômicas de risco. O ácido fólico (vitamina B9) é um micronutriente essencial para a formação adequada do sistema nervoso fetal. Ele tem papel principal na síntese de ácidos nucleicos e na divisão celular e síntese proteica, causa o aumento dos eritrócitos, o crescimento do feto e da placenta e útero. Estudos indicam que os derivados do folato, como o tetraidrofolato, por exemplo, são essenciais para a síntese de purinas e tiamidina no embrião, fundamentais para a divisão celular. Sua deficiência pode levar a danos cromossômicos e mutações, o que pode prejudicar o desenvolvimento adequado do tubo neural (Alfarra; Alfarra; Sadiq, 2011). Além disso, o ácido fólico também participa da

regulação epigenética, mantendo padrões de metilação do DNA necessários ao desenvolvimento (Cao; Xie, Zhang, 2022).

Outra via importante por meio da qual o ácido fólico contribui para a formação adequada do tubo neural é a regulação do metabolismo da homocisteína. Estudos demonstram que níveis elevados de homocisteína na gestação podem estar associados a defeitos no tubo neural, sendo que o ácido fólico, em associação à vitamina B12, poderiam auxiliar na prevenção destes efeitos (Mills et al., 1995). Estudos realizados por meio de ensaios clínicos randomizados e meta-análises demonstraram que suplementação com folato (0,4 a 5 mg/dia) durante a gestação reduz o risco da ocorrência de DTNs em até 93% e de recorrência em até 72 % (ver revisão em Blom; Smilders, 2010).

A encefalocele (Figura 3), caracteriza-se pela protrusão do tecido cerebral ou meninges através de uma abertura no crânio, sendo sua classificação dependente do tipo de tecido herniado (Isakovic et al., 2022). O diagnóstico é feito por ultrassonografia entre a 12^a e a 24^a semana de gestação e testes genéticos e o tratamento geralmente envolve cirurgia para reparar a lesão e prevenir complicações como a meningite e a hidrocefalia (Karsonovich; De Jesus, 2024). A encefalocele apresenta menor frequência absoluta (Tabela 2) em comparação às demais malformações, sem oscilações significativas, variando entre 0,5 a 1,4 casos por milhão.

Figura 3 – Exemplo de bebê acometido por encefalocele. **A.** Bebê acometido por encefalocele; **B.** Exame de imagem de bebê acometido pela encefalocele; **C.** Desenho esquemático das alterações anatômicas observadas na encefalocele.

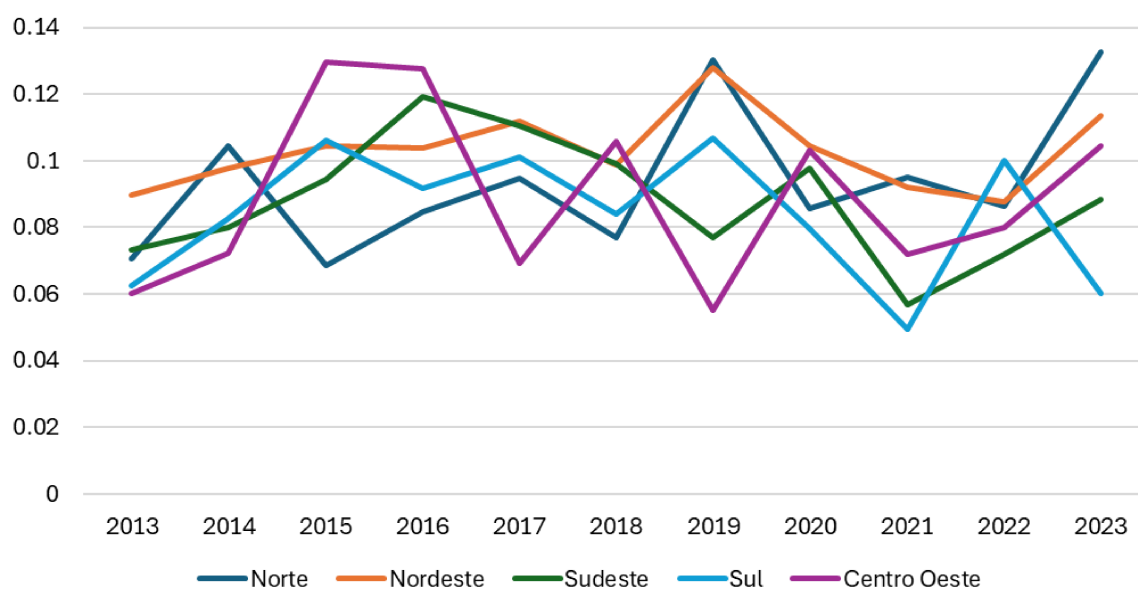


Fonte: Larsen, 2017, p. 93.

Tabela 2. Frequências absolutas da encefalocele nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

	<i>Norte</i>	<i>Nordeste</i>	<i>Sudeste</i>	<i>Sul</i>	<i>Centro-Oeste</i>	<i>Total</i>
2013	12	50	62	18	9	152
2014	18	55	68	24	11	176
2015	87	59	81	31	20	278
2016	15	59	103	27	20	224
2017	17	64	96	30	11	218
2018	14	56	87	25	17	199
2019	24	73	68	32	9	206
2020	16	60	87	24	17	204
2021	18	53	51	15	12	149
2022	15	48	61	30	13	167
2023	23	62	75	18	17	195

Fonte: as autoras.

Figura 4. Frequência relativa da encefalocele (número de casos por 100 mil habitantes) nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

Fonte: as autoras.

A figura 4 apresenta a frequência relativa de casos de encefalocele nas regiões brasileiras, demonstrando que as oscilações no número de casos acontecem em todas as regiões, sem clara diferença na incidência. Trata-se de uma condição menos prevalente, porém de alta complexidade clínica e social, cujo diagnóstico precoce depende de recursos de imagem e equipes capacitadas, o que pode justificar possíveis subnotificações em regiões menos estruturadas. A variabilidade inter-regional e interanual sugere a influência de fatores

múltiplos, incluindo genéticos, infecciosos e ambientais, conforme destacado na literatura (Karsonovich; De Jesus, 2024).

Dentre os fatores genéticos, estudos em modelos animais e humanos apontam para algumas variantes de genes específicos, relacionados à fase de neurulação, como o *B3GALNT2*, o *SHROOM3* e o *CELR*, que, combinados à predisposição genética hereditária, podem estar relacionados ao desenvolvimento desta e de outras anomalias do sistema nervoso central (Chen et al., 2018; Deshwar et al., 2020; Ling et al., 2024). Além disso, deficiências nutricionais, especialmente do ácido fólico, também podem levar ao desenvolvimento da encefalocelê (Zaheri et al., 2017). Entre outros fatores elencados como possíveis causas desta anomalia estão a exposição materna a substâncias teratogênicas ou infecções como a toxoplasmose, a rubéola, o citomegalovírus, entre outras (Karsonovich; De Jesus, 2024).

A frequência absoluta de casos de microcefalia está apresentada na tabela 3. A microcefalia (Figura 5) é caracterizada por uma redução do perímetro cefálico de dois ou mais desvios padrões abaixo do esperado para o sexo, idade e etnia, podendo estar associada a déficits motores, visuais e auditivos (Passemard; Kaindl; Verloes, 2013) e sendo diagnosticada entre a 18^a e 20^a semana de gestação.

Esta anomalia apresentou um expressivo aumento no número de casos em 2015 e 2016, em praticamente todo o país, particularmente na região Nordeste. As análises estatísticas demonstram que no ano de 2015, a incidência desta malformação esteve acima do esperado nesta região, enquanto a região Sul apresentou número de casos abaixo do esperado (Qui-quadrado: 79,482; $p < 0,001$). Este aumento na incidência da microcefalia se deve ao surto epidêmico do vírus Zika (ZIKV) no país que aconteceu entre os anos de 2015 e 2016 e atingiu especialmente a região Nordeste. Inicialmente, a relação entre a infecção pelo ZIKV e a microcefalia não era conhecida, tendo sido relatada neste período no Brasil. De fato, com o aumento de casos de microcefalia no país, houve uma suspeita de relação entre as duas patologias, e a investigação foi feita através de vários exames como a ultrassonografia transfontanela, que pode revelar alterações como crânio diminuído, calcificações no encéfalo e alterações no formato e tamanho dos ventrículos laterais. Outros testes demonstraram sinais de RNA de ZIKV no líquido amniótico, no sangue, no cérebro, coração, pulmão, fígado, rim e baço de bebês com as alterações visualizadas na ultrassonografia, confirmando a suspeita da relação entre o ZIKV e a microcefalia (Ministério da Saúde, 2017).

Figura 5. Exemplo de bebê acometido por microcefalia.

Fonte: Sadler, 2020. p. 103.

Tabela 3. Frequência absoluta de casos de microcefalia nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

	<i>Norte</i>	<i>Nordeste</i>	<i>Sudeste</i>	<i>Sul</i>	<i>Centro-Oeste</i>	<i>Total</i>
2013	19	37	87	21	9	173
2014	15	45	71	20	12	163
2015	75	1225	286	30	62	1678
2016	184	1067	847	41	137	2276
2017	66	141	277	40	37	561
2018	46	130	210	39	28	453
2019	34	97	170	34	31	366
2020	23	90	170	26	26	335
2021	22	88	137	30	24	301
2022	30	81	152	27	20	310
2023	34	63	177	33	12	319

Fonte: as autoras.

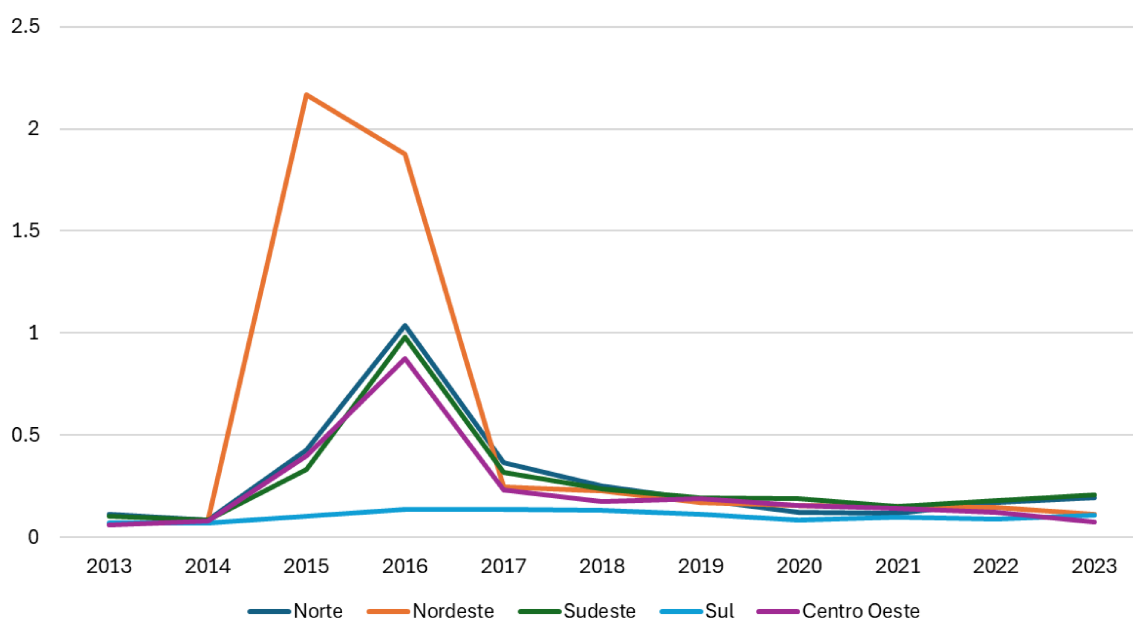
Até o ano de 2015 o Zika vírus não circulava em território nacional, tendo sua origem no continente africano, mais especificamente em Uganda. O ZIKV circulava em países africanos e algumas ilhas do pacífico como a Polinésia Francesa (Lanciotti et al., 2008; Cao-Lormeau et al., 2014). O Ministério da Saúde suspeita que o ZIKV foi introduzido no Brasil durante Copa do Mundo já que ocorreram casos no final de 2014. Outra suspeita é de que a entrada do vírus tenha ocorrido durante o Campeonato Mundial de Canoagem que aconteceu no mesmo ano no Rio de Janeiro e contou com participantes de ilhas do Pacífico (Musso, 2015).

No ano de 2015 devido ao surto, a Organização Mundial de Saúde declarou o país em Emergência de Saúde Pública de Interesse Internacional. O primeiro caso do vírus foi detectado

no Rio Grande do Norte, o qual imaginaram ser um caso de Chikungunya, descartado após os exames de sangue negativos. Após notificações de casos parecidos em outros estados do Nordeste, o caso foi notificado às autoridades sanitárias do país, e um alerta foi enviado pela Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS) declarando a epidemia de ZIKV (Garcia, 2018).

A frequência relativa da incidência de microcefalia está apresentada na figura 6, que mostra como a região Nordeste foi, de fato, a mais atingida pela epidemia de microcefalia ocasionada pelo ZIKV no país, tendo as demais regiões apresentado números relativos de casos similares, à exceção da região Sul. Após o pico de incidência nos anos de 2015 e 2016, observa-se uma queda acentuada e estabilização em valores mais baixos, porém ainda superiores aos níveis pré-epidemia. Enquanto antes do período epidêmico do ZIKV a incidência da microcefalia girava em torno de 0,8 casos por milhão, após o pico epidêmico (2017 a 2023), o número de casos se estabilizou próximo a 1,7 casos por milhão no país, sendo o dobro do observado anteriormente. Esse padrão aponta para a importância de políticas públicas contínuas de combate às epidemias de arboviroses e acompanhamento de gestantes em áreas endêmicas.

Figura 6. Frequência relativa da microcefalia (número de casos por 100 mil habitantes) nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.



Fonte: as autoras.

Um ponto interessante a se destacar é que a incidência da microcefalia na região Sul divergiu do observado no restante do país, não apresentando um pico nem mesmo no período

da epidemia. Vários fatores podem estar relacionados à esta menor incidência, especialmente o fator climático, já que as condições de temperatura e umidade da região são menos propícias para a proliferação do mosquito vetor. Além disso, as causas da disseminação dessa arbovirose não são completamente esclarecidas, mas a literatura aponta que mudanças climáticas, fluxo migratório e turístico, fatores socioeconômicos, como a deficiência de saneamento básico e acesso a saúde pública exercem grande influência nesse processo (Silva Lima Neto et al., 2016).

Além da infecção pelo ZIKV, outros fatores podem estar associados ao aparecimento da microcefalia, dentre os quais fatores genéticos e ambientais. Do ponto de vista genético, existem mutações descritas em mais de 100 genes que poderiam estar associadas à microcefalia congênita não síndrômica, incluindo genes associados a biogênese dos centríolos, à dinâmica de microtúbulos, à dinâmica do DNA e à sinalização celular (Jean; Stuart; Tarailo-Gerovac, 2020). Além disso, outras infecções maternas como aquelas associadas ao citomegalovírus, a toxoplasmose, a herpes, a rubéola e a sífilis podem ser agentes etiológicos causadores da microcefalia (Gordon-Lipkin; Hoon, Pardo, 2020).

A frequência absoluta de casos de hidrocefalia está apresentada na tabela 4 e a frequência relativa está apresentada na figura 8. A hidrocefalia (Figura 7) é caracterizada pelo acúmulo do líquido cefalorraquidiano (LCR), que ocasiona o aumento do perímetro cefálico, podendo ser adquirida através de acidentes e traumas ou ser congênita, conforme observado nos dados aqui apresentados. A estenose congênita do aqueduto de Sylvius é a causa estrutural mais comum associada a hidrocefalia, pois leva a um bloqueio no fluxo do LCR, promovendo acúmulo ventricular (para revisão ver Li et al., 2022). Outras malformações como a espinha bífida com malformação de Chiari II (Tully; Dobyns, 2014) podem estar associadas à hidrocefalia. Em torno de 40% dos casos da hidrocefalia congênita estão associados a causas genéticas, sendo que mutações em mais de 100 genes diferentes já foram descritos como causa para esta malformação (para revisão ver Li et al., 2022).

Os dados demonstram que a hidrocefalia congênita apresentou comportamento mais estável ao longo dos anos, com tendência de queda discreta, sendo o Sudeste e o Nordeste as regiões com maior número de registros. Em números relativos as regiões Norte e Nordeste aparecem na frente na incidência dessa malformação, assim como observado em outros DTNs aqui descritos, como a anencefalia. Esta maior incidência pode refletir, mais uma vez, piores condições de acesso à saúde pública que comprometem a qualidade do acompanhamento pré-

natal recebido pelas gestantes, como a baixa cobertura vacinal, a falha na prevenção de infecções congênitas. Revisão sistemática de Kalvyas et al. (2016) também aponta para um maior risco de desenvolvimento desta malformação em regiões de baixos níveis socioeconômicos, além de infecções maternas, uso de medicações ou álcool durante a gestação, doenças crônicas maternas como a obesidade, diabetes e hipertensão. Além disso, um menor acesso a serviços de saúde pode impactar na disponibilização de suplementação pré-natal adequada com ácido fólico e vitamina B12 que poderiam reduzir os riscos do aparecimento deste tipo de anomalia de forma significativa, como já mencionado anteriormente.

Outro fator importante a se considerar são as condições ambientais, como a alta densidade populacional e a urbanização que podem favorecer a circulação de arboviroses (ZIKV, Dengue, Chikungunya), especialmente no Nordeste, o que pode contribuir para a persistência de taxas mais elevadas nesses locais. Além disso, o número de casos mais elevado, especialmente na região Sudeste, pode indicar um melhor rastreamento pré-natal, por meio de exames de imagem, e maior notificação das anomalias, considerando uma possível cobertura diagnóstica mais ampla.

Figura 7. Exemplo de bebê acometido por hidrocefalia.

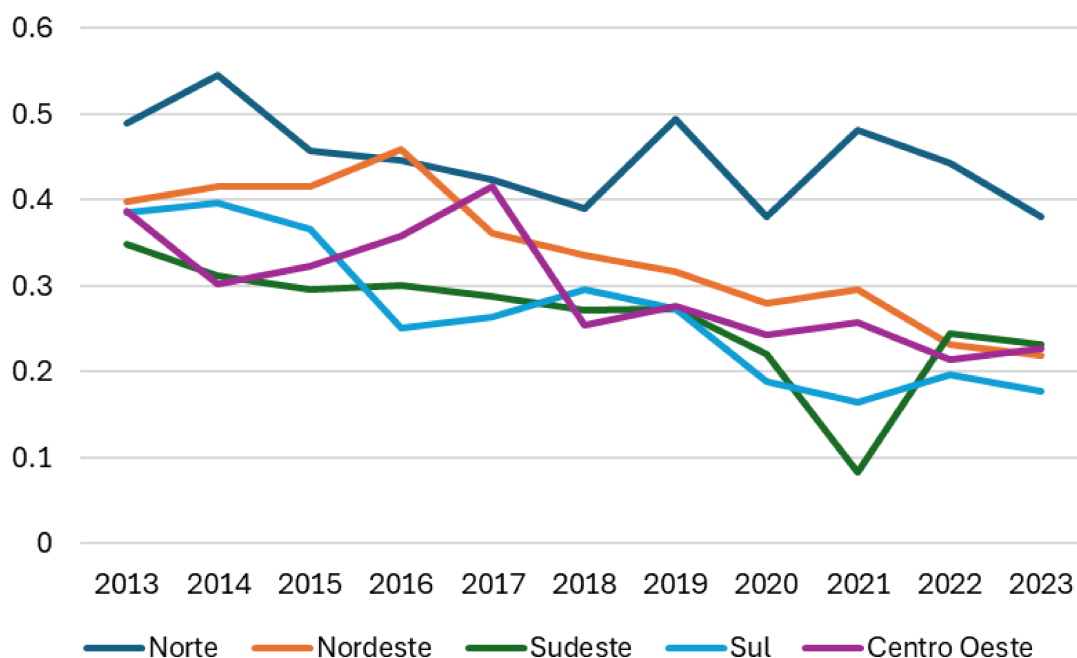


Fonte: Sadler, 2020. p. 254.

Tabela 4. Frequência absoluta de casos de hidrocefalia nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

	<i>Norte</i>	<i>Nordeste</i>	<i>Sudeste</i>	<i>Sul</i>	<i>Centro-Oeste</i>	<i>Total</i>
2013	83	222	294	111	58	768
2014	94	234	266	115	46	755
2015	80	235	254	107	50	726
2016	79	261	260	74	56	730
2017	76	207	250	78	66	677
2018	71	191	239	88	41	630
2019	91	181	241	82	45	640
2020	71	161	196	57	40	525
2021	91	171	74	50	43	429
2022	77	127	208	59	35	506
2023	66	120	197	53	37	473

Fonte: as autoras.

Figura 8. Frequência relativa da hidrocefalia (número de casos por 100 mil habitantes) nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

Fonte: as autoras.

A frequência absoluta da incidência de espinha bífida está apresentada na tabela 5 e a frequência relativa na figura 10. A espinha bífida (Figura 9) é caracterizada pelo fechamento incompleto da coluna vertebral e a exposição da medula espinhal, diagnosticada através de

ultrassonografia na 16ª semana de gestação, podendo ser resolvida com cirurgia (Msd Manuals, 2023). A espinha bífida, assim como outras malformações têm forte fator genético como predisposição, havendo associações com mutações em uma série de genes como VANG, CELSR, FUZ e TBXT. Além disso, assim como mencionado anteriormente, a deficiência de ácido fólico é outra causa importante para esta malformação, havendo uma redução significativa em sua incidência com a suplementação adequada deste nutriente (Hassan et al., 2022). Estudos também relacionaram outros fatores ambientais com a predisposição ao desenvolvimento da espinha bífida, dentre os quais destacam-se a diabetes mellitus pré-gestacional, o abuso de substâncias e doenças crônicas (Liu et al., 2019).

Figura 9 – Exemplo de feto acometido pela espinha bífida.



Fonte: Sadler, 2020. p. 242.

No Brasil, o número de casos de espinha bífida apresenta relativa estabilidade nos registros, variando entre 2 e 5 casos por milhão de habitantes. Embora pouca variação inter-regional tenha sido observada, a região Sudeste lidera os casos, tanto em frequência absoluta quanto relativa, seguido pela região Nordeste. Diversos fatores podem estar associados à incidência da espinha bífida, como a exposição a poluentes ambientais, incluindo pesticidas e metais pesados, ou ainda medicamentos teratogênicos como fármacos anticonvulsivantes.

Além disso, condições de vida precárias em áreas periféricas podem aumentar o risco de desenvolver este tipo de malformação congênita.

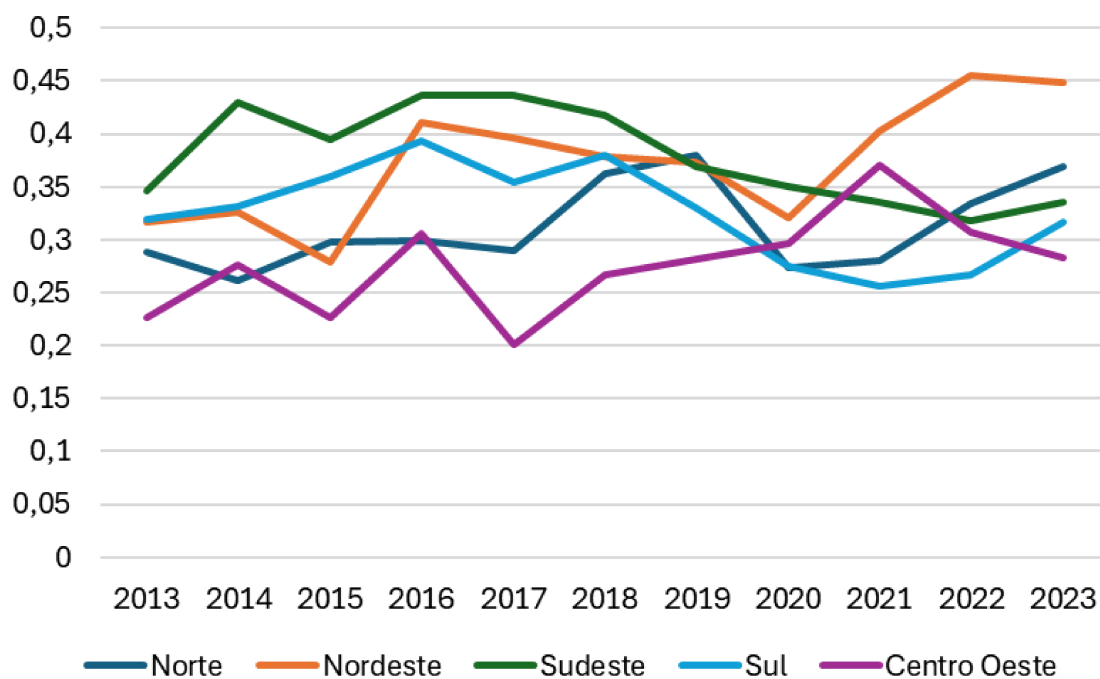
Por essa condição estar, frequentemente, associada à deficiência de ácido fólico e à hidrocefalia secundária, reforça-se a necessidade da continuidade das políticas públicas de fortificação alimentar, educação pré-concepcional e atenção primária à gestantes. Apesar de haver diretrizes claras sobre a suplementação de ácido fólico no Brasil, a desigualdade regional no acesso à atenção básica pode comprometer sua efetividade preventiva, como evidenciado por Cabral-Oliveira et al. (2007), mesmo em regiões mais desenvolvidas, como é o caso da região Sudeste. Além disso, é essencial um controle no uso de pesticidas reconhecidamente teratogênicos, para evitar a poluição das águas e alimentos acessados pelos seres humanos a partir da alimentação.

Tabela 5. Frequência absoluta de casos de espinha bífida nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.

	Norte	Nordeste	Sudeste	Sul	Centro-Oeste	Total
2013	49	177	292	92	34	644
2014	45	183	366	96	42	732
2015	52	158	338	105	35	688
2016	53	234	377	116	48	828
2017	52	227	379	105	32	795
2018	66	215	366	113	43	803
2019	70	213	326	99	46	754
2020	51	184	312	83	49	679
2021	53	232	301	78	62	726
2022	58	249	270	80	50	707
2023	64	245	285	95	46	735

Fonte: as autoras.

Figura 10. Frequência relativa da espinha bífida (número de casos por 100 mil habitantes) nas regiões brasileiras entre 2013 e 2023.



Fonte: as autoras

CONCLUSÃO

O presente estudo analisou o panorama geral da incidência das principais anomalias congênitas do sistema nervoso, apresentando as variações inter-regionais dos últimos 10 anos. De modo geral, os resultados obtidos confirmam as discussões presentes na literatura sobre a importância da prevenção primária, por meio da suplementação adequada, alimentação balanceada e vigilância pré-natal, e da detecção precoce das malformações. Os padrões regionais observados, especialmente a alta concentração de algumas destas anomalias nas regiões Norte e Nordeste, apontam para a necessidade de reforçar políticas de equidade em saúde, com maior investimento nas regiões mais vulneráveis. É importante ressaltar que as diferenças regionais aqui observadas também podem estar associadas à diferenças na cobertura diagnóstica, sendo que áreas que apresentam sistemas de saúde mais robustos podem despontar em número de casos devido aos diagnósticos mais rápidos e assertivos.

As anomalias congênitas analisadas são clinicamente complexas, com implicações diretas na qualidade de vida das famílias, nos custos dos sistemas de saúde e na demanda por serviços de reabilitação e acompanhamento neurológico e ortopédico a longo prazo. Os achados deste estudo contribuem para o mapeamento epidemiológico das malformações do sistema nervoso, oferecendo base teórica para ações de saúde pública direcionadas à prevenção, diagnóstico e tratamento dessas condições.

REFERÊNCIAS

ALFARRA, H. Y.; ALFARRA, S. R.; SADIQ, M. F. Neural tube defects between folate metabolism and genetics. *Indian Journal of Human Genetics*, v. 17, n. 3, p. 126, 2011.

ANVISA. Resolução RDC N ° 604 de 10 de fevereiro de 2022. Disponível em: https://anvisa.gov.br/legis/datalegis.net/action/ActionDatalegis.php?acao=abrirTextoAto&tipo=RDC&numeroAto=00000604&seqAto=000&valorAno=2022&orgao=RDC/DC/ANVISA/MS&codTipo=&desItem=&desItemFim=&cod_menu=9434&cod_modulo=310&pesquisa=true. Acesso em: 18 ago. 2025.

BLOM, H. J.; SMULDERS, Y. Overview of homocysteine and folate metabolism. With special references to cardiovascular disease and neural tube defects. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, v. 34, n. 1, p. 75-81, 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Anomalias congênitas*. Brasília: Ministério da Saúde, [202?]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/a/anomalias-congenitas>. Acesso em: 27 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Anomalias e infecções congênitas selecionadas: guia de consulta rápida*. Brasília: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/svsa/anomalias-congenitas/aanomalias-e-infeccoes-congenitas-selecionadas-guia-de-consulta-rapida/view>. Acesso em: 27 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Microcefalia*. Brasília: Ministério da Saúde. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/m/microcefalia>. Acesso em: 7 mar. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde; Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. *Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento*. Brasília: Ministério da Saúde, 2021. 414 p. ISBN 978-65-5993-076-0.

CABRAL-OLIVEIRA, F. C. et al. Defeitos congênitos – tópicos relevantes. *Gazeta Médica da Bahia*, Salvador, v. 77, supl. 1, p. S32–S39, jan. 2007. Disponível em: <https://gmbahia.ufba.br/index.php/gmbahia/article/viewFile/281/272>. Acesso em: 13 abr. 2025.

CAO, R.; XIE, J.; ZHANG, L. Abnormal methylation caused by folic acid deficiency in neural tube defects. *Open Life Sciences*, v. 17, n. 1, p. 1679–1688, 2022.

CAO-LORMEAU, V. M. et al. Zika virus, French Polynesia, South Pacific, 2013. *Emerging Infectious Diseases*, v. 20, n. 6, p. 1084–1086, 2014.

CHEN, Z. et al. Genetic analysis of Wnt/PCP genes in neural tube defects. *BMC Medical Genomics*, v. 11, n. 1, p. 38, 2018.

DESHWAR, A. R. et al. A homozygous pathogenic variant in SHROOM3 associated with anencephaly and cleft lip and palate. *Clinical Genetics*, v. 98, n. 3, p. 299–302, 2020.

GARCIA, L. P. Epidemia do vírus Zika e microcefalia no Brasil: emergência, evolução e enfrentamento (Texto para Discussão n. 2368). Brasília: Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada – Ipea, fev. 2018. Disponível em: <https://repositorio.ipea.gov.br/handle/11058/8282>. Acesso em: 4 ago. 2025.

HENRIQUES, C. M.; DUARTE, E.; GARCIA, L. P. Desafios para o enfrentamento da epidemia de microcefalia. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, Brasília, v. 25, n. 1, p. 7–10, jan./mar. 2016. DOI: <https://doi.org/10.5123/S1679-49742016000100001>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ress/a/yKk9rBkgShMpbqJ6nQ7Xj7N>. Acesso em: 13 abr. 2025.

KALYVAS, A. V. et al. Maternal environmental risk factors for congenital hydrocephalus: a systematic review. *Neurosurgical Focus*, v. 41, n. 5, p. E3, 2016.

KARSONOVICH, T.; DE JESUS, O. Encephalocele. 2024 Dec 26. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan–. PMID: 32965839.

JEAN, F.; STUART, A.; TARAIOLO-GRAOVAC, M. Dissecting the genetic and etiological causes of primary microcephaly. *Frontiers in neurology*, v. 11, p. 570830, 2020.

JAAN, A.; RAJNIK, M. **TORCH Complex**. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560528/>.

LANCIOTTI, R. S. et al. Genetic and serologic properties of zika virus associated with an epidemic, Yap State, Micronesia, 2007. *Emerging Infectious Diseases*, v. 14, n. 8, p. 1232–1239, 2008.

LI, J. et al. Molecular mechanisms and risk factors for the pathogenesis of hydrocephalus. *Frontiers in Genetics*, v. 12, p. 777926, 2022.

LING, D. et al. Compound heterozygous B3GALNT2 mutations in a fetus with encephalocele: A case report. *Clinical Case Reports*, v. 12, n. 4, p. e8691, 2024.

LIU, S. et al. Association of maternal risk factors with the recent rise of neural tube defects in Canada. *Paediatric and Perinatal Epidemiology*, v. 33, n. 2, p. 145–153, 2019.

MILLS, J. L. et al. Homocysteine metabolism in pregnancies complicated by neural-tube defects. *The Lancet*, v. 345, n. 8943, p. 149–151, 1995.

MSD MANUALS. *Espinha bífida*. Manual MSD – Edição para Profissionais. [S.l.]: MSD Manuals, [2023]. Disponível em:

<https://www.msmanuals.com/pt/profissional/pediatria/anomalias-neurol%C3%B3gicas-cong%C3%AAnitas/espinha-b%C3%ADfida>. Acesso em: 13 abr. 2025.

MUSSO, D. Zika virus transmission from French Polynesia to Brazil. *Emerging Infectious Diseases*, v. 21, n. 10, p. 1887, 2015.

NUNES, A. et al. *Medindo as desigualdades em saúde no Brasil*. [S.l.: s.n.]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/medindo_desigual.pdf.

PAIM, J. S. et al. O sistema de saúde brasileiro: história, avanços e desafios. *The Lancet*, v. 377, n. 9779, p. 1778–1797, 2011. Disponível em: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(11\)60054-8/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(11)60054-8/fulltext). Acesso em: 13 jul. 2025.

PASSEMARD, S.; KAINDL, A. M.; VERLOES, A. Microcephaly. *Handbook of clinical neurology*, v. 111, p. 129-141, 2013.

SADLER, T. W. *Langman embriologia médica*. 14. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2021. E-book. p. 99. ISBN 9788527737289. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/reader/books/9788527737289/>. Acesso em: 3 mai. 2025.

SCHÜLER-FACCINI, L.; SANSEVERINO, M.; NETTO, C. *Teratógenos*. [s.l.: s.n.]. Disponível em: <https://www.gravidezsegura.org/wp-content/uploads/2019/09/Teratogenos.pdf>. Acesso em: 20 ago. 2025.

SILVA LIMA NETO, A. et al. Dengue, zika e chikungunya: desafios do controle vetorial frente à ocorrência das três arboviroses – Parte I. *Revista Brasileira em Promoção da Saúde*, v. 29, n. 3, p. 305–312, 30 set. 2016.

TAHOTNÁ, A.; BRUCKNEROVÁ, J.; BRUCKNEROVÁ, I. Zika virus infection from a newborn point of view. TORCH or TORZiCH?. *Interdisciplinary Toxicology*, v. 11, n. 4, p. 241-246, 2018.

TERRUEL, S. C. O neonato anencéfalo e a possibilidade de doação de órgãos. Disponível em: <https://jus.com.br/artigos/10937/o-neonato-anencefalo-e-a-possibilidade-de-doacao-de-orgaos>. Acesso em: 21 mar. 2025.

THALER, A. I.; THALER, M. S. *Neurologia Essencial*. [s.l.] Artmed Editora, 2023.

TULLY, H. M.; DOBYNS, W. B. Infantile hydrocephalus: a review of epidemiology, classification and causes. *European Journal of Medical Genetics*, v. 57, n. 8, p. 359–368, 2014.

VÍRUS Zika no Brasil: a resposta do SUS. [S.l.: s.n.]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/virus_zika_brasil_resposta_sus.pdf. Acesso em: 02 jul. 2025.

ZAHERI, F. et al. Risk factors associated with neural tube defects in infants referred to western Iranian obstetrical centers; 2013–2014. *Electronic physician*, v. 9, n. 6, p. 4636, 2017