



## Malformações congênitas e associação com condições socioeconômicas no estado de Roraima

Congenital malformations and association with socioeconomic conditions in the state of Roraima

Malformaciones congénitas y asociación con condiciones socioeconómico en el estado de Roraima

Kallen Rayane de Lima Pereira<sup>1</sup>, Raylson Araújo Montenegro<sup>1</sup>, Rafaelle de Lima Fernandes<sup>1</sup>, Raphaela Demarchi Farina<sup>2</sup>, Bianca Jorge Sequeira Costa<sup>1</sup>, Ana Iara Costa Ferreira<sup>1</sup>, Fabiana Nakashima<sup>1</sup>, Cynthia Dantas de Macedo Lins<sup>1</sup>, Leila Braga Ribeiro<sup>1</sup>.

### RESUMO

**Objetivo:** Verificar a influência de condições socioeconômicas e ambientais no aparecimento de AC, das gestantes atendidas no estado de Roraima. **Métodos:** Trata-se de um estudo observacional baseado na análise de dados de prontuários e aplicação de questionário às gestantes atendidas no Centro de Referência de Saúde da Mulher, no período de 2017 a 2019. **Resultados:** Obteve-se um total de 127 participantes, das quais 28 tinham fetos com AC diagnosticada. A maioria tinha menos de 30 anos, com média de até 12 anos de estudo, do lar e com renda familiar de até 3 salários mínimos. Condições como residir próximo à área de plantação, criação de animais de grande porte e queimada como o destino do lixo mostraram uma tendência de associação a casos de malformações. As AC mais frequentes foram de sistema nervoso, do aparelho circulatório e osteomuscular. Também foram relatados 2 casos de síndrome de Body-Stalk, considerada rara. **Conclusão:** Observa-se que existem situações desfavoráveis associadas a malformações congênitas em Roraima, dentre as quais estão gestação em idade mais jovem, baixa renda familiar, não trabalhar fora de casa, residir em ambientes próximos à área de plantação e criação de animais de grande porte e onde não há coleta de lixo.

**Palavras-chave:** Anomalias Congênitas, Exposição ambiental, Epidemiologia.

### ABSTRACT

**Objective:** Verify the influence of socioeconomic and environmental conditions on the appearance of congenital abnormalities in Roraima. **Methods:** Descriptive observational study based on data analysis from medical records and application of a questionnaire to pregnant women attended at the Centro de Referência de Saúde da Mulher from 2017 to 2019. **Results:** This work had a total of 127 participants, of which 28 had fetuses with some abnormality diagnosed. Most of them were under 30 years old, with an average of up to 12 years of schooling, housewife and family income of up to 3 minimum wages. Environmental conditions such as living close to the plantation area, raising large animals and burning as the destination for garbage showed a tendency to be associated with cases of malformations. Abnormalities of the nervous system, circulatory and musculoskeletal system were frequent. Two cases of Body-Stalk syndrome, considered a rare genetic anomaly, have also been reported. **Conclusion:** The results show that the unfavorable situations are associated

<sup>1</sup> Universidade Federal de Roraima. Boa Vista - RR.

<sup>2</sup> Centro Universitário do Espírito Santo. Colatina - ES.

with congenital malformations in Roraima, among which are pregnancy at a younger age, low family income, housewife, living in places close to the plantation area, near breeding large animals and in regions without public garbage collection.

**Keywords:** Congenital Anomalies, Environmental exposure, Epidemiology.

## RESUMEN

**Objetivo:** Verificar la influencia de las condiciones socioeconómicas y ambientales en la aparición de AC, entre gestantes atendidas en Roraima. **Métodos:** Estudio observacional, basado en el análisis de datos de historias clínicas y aplicación de un cuestionario a gestantes atendidas en el Centro de Referencia de Salud de la Mujer, del 2017 al 2019. **Resultados:** Total de 127 participantes, de las cuales 28 tenían fetos con alguna AC. La mayoría de ellas eran menores de 30 años, con un promedio de hasta 12 años de educación, amas de casa y con un ingreso familiar de hasta 3 salarios mínimos. Condiciones como vivir cerca del área de plantación, criar animales grandes y quemar como destino de la basura mostraron una tendencia a asociarse con casos de malformaciones. Las AC más frecuentes fueron las del sistema nervioso, del sistema circulatorio y musculoesquelético. También se han notificado 2 casos de síndrome Body-Stalk. **Conclusión:** Se observa que existen situaciones desfavorables asociadas a malformaciones congénitas en Roraima, entre las que se encuentran embarazo a menor edad, bajos ingresos familiares, no trabajar fuera del hogar, vivir en ambientes cercanos a la zona de plantación y cría de animales grandes y donde no existe recogida de basura.

**Palabras clave:** Anomalías Congénitas; Exposición ambiental; Epidemiología.

## INTRODUÇÃO

Anomalias congênitas ou defeitos congênitos são distúrbios do desenvolvimento presentes à ocasião do nascimento, podendo ser estruturais, funcionais ou metabólicas, que resultam em agravos físicos, mentais ou até mesmo fatais. As causas dos defeitos congênitos podem ser didaticamente divididas em genéticas, ambientais e multifatoriais (coexistência dos fatores ambientais e genéticos) (OLIVEIRA FCC, 2007). Estima-se que, anualmente, 276 mil recém-nascidos (RN) com anomalias congênitas (AC) vão a óbito durante o primeiro mês de vida no mundo. Em países da América Latina e do Caribe, esses defeitos congênitos correspondem a 17% dos óbitos em crianças menores de um ano. Estudos brasileiros apontam índices de mortalidade de 14 a 32% para os fetos com algum tipo de anomalia grave (LUZ GS, et al., 2019). Em 2017 as AC representaram a segunda causa de morte em crianças com menos de 5 anos de idade (SANTOS ACC, 2021), superando os óbitos por causas mal definidas, perinatais, infecciosas, nutricionais e respiratórias (XAVIER RB, et al., 2013).

Em países em desenvolvimento como o Brasil, condições socioeconômicas maternas desfavoráveis, tais como baixos níveis educacionais e econômicos da população, alta incidência de doenças infecciosas e carenciais, escassos recursos para saúde e pesquisa e a prática frequente e sem controle de automedicação, têm sido associadas a maior prevalência de bebês com defeitos congênitos. Soma-se a esse cenário uma qualidade ambiental precária e/ou condições de trabalho insalubres durante a gravidez, as quais também são associadas ao aparecimento de malformações (OLIVEIRA FCC, 2007, SOUZA FS, et al., 2010).

Além disso, outros riscos individuais desfavoráveis na gestação foram listados pela Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (PEIXOTO S, 2014), dentre eles, a procedência da gestante, anomalias estruturais dos órgãos reprodutivos, ocupação (exposição de riscos ocupacionais, como esforço físico, carga horária, rotatividade de horário, estresse, exposição a agentes físicos, químicos e biológicos nocivos), situação conjugal insegura (estado civil de fato, sem apoio do parceiro ou da família), moradia (área de extensão, números de pessoas na casa, condições de habitação), baixa escolaridade (nível cultural), baixa renda (fator socioeconômico), abandono, miséria, violência, dependência de drogas lícitas (álcool, tabagismo – 20 cigarros/dia) e ilícitas e assistência pública (estrutura do serviço local) (DÜSMAN E, et al., 2012).

Desse modo a assistência pré-natal pressupõe uma avaliação importante e dinâmica das situações de risco e prontidão para identificar problemas de forma a poder atuar, a depender do problema encontrado, de maneira a impedir ou minimizar um resultado desfavorável. A ausência de controle pré-natal, por si mesma, incrementa risco para a gestante e/ou para o recém-nascido. Alguns desses fatores podem estar presentes ainda antes da ocorrência da gravidez. Sua identificação nas mulheres em idade fértil na comunidade permite efetuar orientações às que estão vulneráveis no que concerne ao planejamento familiar e aconselhamento pré-concepcional. Assim, é importante que as mulheres em idade reprodutiva, especialmente aquelas em situações de vulnerabilidade, tenham acesso aos serviços de saúde e oportunidade de estar bem informadas e na melhor condição possível antes de engravidar (BRASIL, 2010).

Diante desse contexto, o acompanhamento pré-natal seguido de aconselhamento genético, possibilitam decisões embasadas na informação e um planejamento adequado de futuras gestações. Reconhecendo os fatores de risco maternos e neonatais que podem ajudar a modificar a frequência e a mortalidade das AC (LUZ GS, et al., 2019).

Em Roraima, informações a respeito dos aspectos ambientais envolvidos na epidemiologia de malformações congênitas são incipientes, não sendo identificadas publicações sobre o tema. Diante disso, o presente estudo teve como objetivo verificar a influência de condições sociodemográficas desfavoráveis (baixa escolaridade, condições ambientais, exposição a agentes químicos, físicos e biológicos, entre outras) no aparecimento de malformações congênitas, em gestantes atendidas em um centro de referência no estado de Roraima.

## MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional descritivo, baseado na análise de dados de prontuários e aplicação de questionário às gestantes atendidas no Centro de Referência de Saúde da Mulher (CRSM), serviço especializado em gestação de alto risco e diagnósticos pré-natais localizado no município de Boa Vista-RR. Durante o período de 2017 a 2019, 127 pacientes em atendimento foram selecionadas para compor a amostra, sendo estas gestantes de variadas idades gestacionais, apresentando fetos com ou sem malformações congênitas, nas faixas etárias entre 12 a 45 anos.

Dessa forma foram compostos dois grupos, o grupo “caso”, formado pelas gestantes que apresentavam o feto com AC e o grupo “controle”, composto por gestantes de fetos sem malformação. Ambos os grupos foram selecionados de maneira aleatória nos diversos setores de atendimento do CRSM, os quais incluem, ambulatório de medicina fetal, ambulatório de endocrinologia e ambulatório de nutrição.

Após a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, foi feita a aplicação da ficha epidemiológica a essas participantes, contendo perguntas que foram agrupadas por variáveis sociodemográficas (idade materna, etnia, situação conjugal, grau de escolaridade, ocupação e renda familiar), variáveis clínicas (início do pré-natal e número de consultas no pré-natal) e variáveis ambientais (área onde reside, contato com metais pesados, residência próxima a locais de mineração, áreas de plantação, despejo de lixo, presença e tipo de rede de esgoto, entre outros).

Foram excluídas da pesquisa pacientes de grupos vulneráveis, indígenas e pessoas fora da faixa etária estabelecida. Os dados coletados foram analisados pelo Teste exato de Fisher no programa GraphPad, com determinação de intervalo de confiança (IC), risco relativo (RR) e grau de liberdade (GL). Essa divisão e organização foi utilizada para a observação da frequência, comparação e proporcionalidade entre os grupos. O trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP/UFRR) sob CAAE 70049217.8.0000.5302 e Parecer 2.442.560.

## RESULTADOS

Das 127 gestantes abordadas no total, 28 apresentavam feto com alguma malformação congênita e 99 compunham o grupo controle. Dos 28 casos de AC, 8 casos (24%) foram de malformação do sistema nervoso central (SNC), seguido dos sistemas osteomusculares e circulatórios, ambos com 20% das malformações.

Os demais sistemas acometidos foram o geniturinário (12% dos casos), fenda labial palatina (8%) e o sistema digestivo, que assim como as malformações que acometem olhos, ouvido, face e pescoço corresponderam a 4% das anomalias encontradas (**Tabela 1**).

Vale ressaltar que em 3 (três) casos a anomalia não se restringiu a apenas um sistema, acometendo dois ou mais. Dentro do grupo caso também houveram 2 (dois) pacientes que tiveram a malformação congênita de Body Stalk diagnosticada no feto.

**Tabela 1** - Principais sistemas afetados por anomalias congênicas em fetos de pacientes atendidas no CRSM no período de 2017-2019.

Sistema Acometido	N	CE (%)
Sistema Nervoso	8	6 (24,0)
Sistema Circulatório	7	5 (20,0)
Sistema Osteomuscular	6	5 (20,0)
Sistema Geniturinário	3	3 (12,0)
Sistema Digestivo	1	1 (4,0)
Fenda Labial Palatina	3	2 (8,0)
Olho, Ouvido, Face e Pescoço	2	1 (4,0)
Outras (Síndrome de Body Stalk)	2	2 (8,0)
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>25 (100,0)</b>

**Nota:** N= número amostral; CE= Casos exclusivos (apenas o sistema em questão acometido).

**Fonte:** Pereira KRL, et al., 2024.

No que se refere a idade 71,4% das participantes do grupo caso estavam na faixa etária <18 a 29 anos, diferindo do grupo controle onde 53,5% das gestantes tinham de 30a 41> anos. Foi visto no estudo que a profissão “do lar” foi mais frequente no grupo caso quando comparado ao grupo controle (**Tabela 2**).

**Tabela 2** - Idade média e atuação profissional das gestantes atendidas no CRSM no período de 2017 a 2019.

Faixa etária	Grupo caso		Grupo controle		P*	IC** a 95%	RR***
	N	%	N	%			
<18 a 29	20	71,4	46	46,5	0.0311	1.100 a 4.855	2.311
30 a 41 >	8	28,6	53	53,5			
Áreas de atuação profissional					P	$\chi^2$	GL
Saúde	2	7%	15	15%	0.0402	10.014	4
Educação	2	7%	5	5%			
Comércio	6	21%	43	43%			
Agricultura	2	7%	1	1%			
Do lar	16	57%	35	35%			

**Nota:** \* Teste exato de Fisher; \*\*Intervalo de confiança; \*\*\* Risco relativo; GL= Grau de liberdade.

**Fonte:** Pereira KRL, et al., 2024.

Em relação ao grau de escolaridade, com tempo de estudo calculado em anos, 47% das pacientes tiveram de 9 a 12 anos de estudo e 43% mais de 12 anos no grupo controle. Já no grupo caso, 54% tinham de 9 a 12 anos de estudo e 29% mais de 12 anos. Em ambos os grupos a maioria das participantes se declarou casada e com renda de até 3 (três) salários mínimos. Não houve diferença entre os grupos para a variável “etnia” (**Tabela 3**).

**Tabela 3** - Características sociodemográficas do grupo caso e controle de gestantes atendidas no CRSM no período de 2017 a 2019.

Característica Sociodemográfica	Grupo Caso		Grupo Controle	
	N	%	N	%
<b>Etnia</b>				
Branca	4	14%	15	15%
Preta	3	11%	14	14%
Parda	21	75%	69	70%
Outra	0	0%	1	1%
<b>Situação Conjugal</b>				
Casada	12	43%	38	38%
Solteira com união estável	7	25%	18	18%
Solteira sem união estável	2	7%	6	6%
Divorciada	0	0%	1	1%
Não Informado	7	25%	36	36%
<b>Escolaridade (em anos)</b>				
0 a 3	3	11%	7	7%
> 3 a 9	2	7%	2	2%
> 9 a 12	15	54%	47	47%
> 12	8	29%	43	43%
<b>Renda familiar (Salários Mínimos)</b>				
Até 1	10	36%	21	21%
> 1 a 3	13	46%	48	48%
> 3 a 4	3	11%	14	14%
> 4	2	7%	16	16%
<b>Total</b>	<b>28</b>		<b>99</b>	

**Nota:** N= número amostral. **Fonte:** Pereira KRL, et al., 2024.

Houve similaridade nas respostas dos grupos caso e controle quanto ao início do pré-natal e o número de consultas, onde a maioria afirmou que iniciou no 1º trimestre e um pouco mais da metade possuíam mais de 7 (sete) consultas pré-natais. Vale ressaltar que esse número de consultas corresponde até o dia de aplicação do questionário, visto que as gestantes ainda não haviam finalizado seus atendimentos pré-natal. Embora a maioria das gestantes do grupo caso tenha iniciado o pré-natal no 1º trimestre, uma parte (36%) iniciou tardiamente suas consultas de acompanhamento (**Tabela 4**).

**Tabela 4** - Perfil do acompanhamento pré-natal das gestantes atendidas no CRSM no período de 2017 a 2019.

Características clínicas	Grupo caso		Grupo controle	
	N	%	N	%
<b>Início do Pré-natal</b>				
1º trimestre	18	64%	82	83%
2º trimestre	6	21%	12	12%
3º trimestre	4	14%	5	5%
<b>Nº de consultas</b>				
0 a 3	3	11%	20	20%
4 a 6	10	36%	29	29%
> 7	15	54%	50	51%
<b>Total</b>	<b>28</b>		<b>99</b>	

**Nota:** N= número amostral. **Fonte:** Pereira KRL, et al., 2024.

Em relação ao perfil de exposição ambiental materna, no grupo caso, 79% das pacientes afirmaram morar em área urbana, 86% tinham casas de alvenaria, 57% consumiam água da torneira e metade delas possuía rede de esgoto onde moravam, a outra metade afirmara que tinham fossa em suas residências. Das gestantes consultadas, 7% do grupo caso afirmaram que tiveram contato direto com metais pesados e 11% relataram contato paterno com metais pesados (**Tabela 5**). Apenas uma paciente afirmou morar próxima a área de mineração. Essa mesma gestante foi uma das que apresentou feto com a malformação congênita Body Stalk, começando o pré-natal no 2º trimestre, com um total de 3 (três) consultas até o momento da aplicação do questionário e com renda familiar de 2 (dois) salários mínimos.

**Tabela 5** - Exposição ambiental e perfil de moradia das gestantes atendidas no CRSM no período de 2017 a 2019.

Condições ambientais	Grupo caso		Grupo controle	
	N	%	N	%
<b>Consumo de água</b>				
Filtrada ou Fervida	12	43%	49	49%
Torneira	16	57%	50	51%
<b>Contato materno com metais pesados</b>				
Sim	2	7%	3	3%
Não	26	93%	96	97%
<b>Contato paterno com metais pesados</b>				
Sim	3	11%	7	7%
Não	25	89%	92	93%
<b>Área onde reside</b>				
Rural	6	21%	3	3%
Urbana	22	79%	96	97%
<b>Tipo de moradia</b>				
Madeira	4	14%	4	4%
Alvenaria	24	86%	95	96%
<b>Residência próxima à área de mineração</b>				
Sim	1	4%	0	0%
Não	27	96%	99	100%
<b>Residência próxima à rio</b>				
Sim	5	18%	15	15%
Não	23	82%	84	85%
<b>Residência próxima à área de despejo de lixo</b>				
Sim	3	11%	12	12%
Não	25	89%	87	88%
<b>Presença de rede de esgoto</b>				
Sim	14	50%	69	70%
Não, fossa	14	50%	29	29%
Não Informado	0	0%	1	1%
<b>Total</b>	<b>28</b>		<b>99</b>	

**Nota:** N= número amostral.

**Fonte:** Pereira KRL, et al., 2024.

Com relação a residir próxima de área de plantação, o limiar de diferença foi próximo ao limite de significância, não podendo excluir essa condição comum entre as gestantes do grupo caso, bem como a residência próxima a criação de animais de grande porte e o destino do lixo tipo queimada, que foram os mais prevalentes nesse grupo (**Tabela 6**).

**Tabela 6** - Condições ambientais a que foram expostas as gestantes atendidas no CRSM no período de 2017 a 2019.

Condições ambientais	Grupo caso		Grupo controle		P*	IC** a 95%	RR***
	N	%	N	%			
<b>Residência próxima à área de plantação</b>							
Sim	7	25%	10	10%	0.0577	1.086 a 4.284	<b>2.157</b>
Não	21	75%	89	90%			
<b>Residência próxima à criação de animais de grande porte</b>							
Sim	7	25%	5	5%	0.0045	1.727 a 5.909	<b>3.194</b>
Não	21	75%	94	95%			
<b>Destino do lixo da residência</b>							
Coleta Pública	23	82%	98	99%	0.0020	0.1365 a 0.3811	<b>0.2281</b>
Queimada	5	18%	1	1%			

**Nota:** \* Teste exato de Fisher; \*\*Intervalo de confiança; \*\*\* Risco relativo.

**Fonte:** Pereira KRL, et al., 2024.

## DISCUSSÃO

As malformações congênitas têm apresentado relevância significativa e crescente tanto na mortalidade quanto na morbidade da população. A maioria das mortes ocorrem durante o primeiro ano de vida, impactando significativamente na taxa de mortalidade infantil. Estima-se que 8 (oito) a 12% das anomalias congênitas sejam causadas por fatores ambientais e que uma média de 20 a 25% se desenvolvem por herança multifatorial (MENDES IC, et al., 2018).

Neste estudo, os tipos de malformações congênitas mais frequentes foram os de sistema nervoso, seguido por anomalias do sistema circulatório e sistema osteomuscular. Esses dados foram semelhantes aos de um estudo realizado por Luz GS, et al. (2019), no período de 2005–2014, onde se observou que os sistemas osteomuscular e nervoso eram os principais acometidos em uma população do Rio Grande do Sul, assim como em outro estudo de Silva JH, et al. (2018), que evidenciaram esses mesmos sistemas acometidos em uma população de nascidos vivos em Tangará da Serra, Mato Grosso. Nota-se que os tecidos envolvidos (ectoderma e mesoderma) nas principais malformações encontradas, se desenvolvem entre o início da terceira e a oitava semana de gestação, demonstrando a importância do planejamento da gestação, diagnóstico precoce, cuidados e medidas implantados no primeiro trimestre gestacional (FURTADO RFF, et al., 2019).

Com relação a idade materna, entre os questionários analisados, predominaram gestantes de fetos com malformação congênita que tinham idade inferior a 30 anos, apresentando um p valor = 0.0311, que mostra evidência significativa quando comparada a idade das gestantes do grupo controle (>30 anos). A associação entre idade materna avançada e risco substancialmente mais alto de anormalidades cromossômicas já é amplamente conhecida, e potencialmente causada pelo processo de envelhecimento nos ovários, o que aumenta a chance de não disjunção meiótica. Mulheres em idade materna avançada também apresentam maiores taxas de incidência de comorbidades (diabetes gestacional, hipertensão induzida pela gravidez, entre outras) e os seus neonatos maiores chances de malformações congênitas (GONÇALVES MKS, et al., 2021). Por outro lado, essas podem usufruir de um nível socioeconômico mais elevado, bem como dispor de condições comportamentais e emocionais mais estáveis, características consideradas essenciais para uma boa gestação (FERNANDES CGM, et al., 2019).

No que diz respeito ao grau de escolaridade, os dados encontrados demonstram que a maioria das mães de fetos malformados tinham grau de instrução correspondendo ao ensino médio completo (9 a 12 anos de estudo). Entretanto, os estudos evidenciam que fatores como condição socioeconômica deficiente e baixa instrução levam a um impacto negativo no que se refere às medidas de implantação preventivas utilizadas no pré-natal, pela dificuldade das gestantes em compreender a importância das medidas preventivas que

estão sendo expostas e principalmente como aplicá-las na prática do seu cotidiano (RODRIGUES RPGTO, et al., 2020).

Além das repercussões psicossociais comuns em uma gestação, como o fato de assumir novas responsabilidades e cuidar de uma família, essa também reduz as chances de continuidade dos estudos das mulheres e por conseguinte, as oportunidades de obter um trabalho mais qualificado e com melhor remuneração, capacitação e habilidades profissionais e, portanto, mais distante do alcance de populações economicamente menos favorecidas (FERNANDES CGM, et al., 2019, BRITO SRV, et al 2010, VIEIRA BD e PARIZOTTO APAV, 2013). Essa ideia é reforçada com os resultados do presente estudo, uma vez que a maioria das pacientes no grupo caso era “dolar” (sem renda própria) com p valor = 0.0402 e a renda familiar total era de até 3 (três) salários mínimos, refletindo assim a dependência financeira e conseqüentemente falta de autonomia dessas gestantes, que podem necessitar de seus companheiros, familiares ou programas sociais.

Estudos já evidenciam que condições socioeconômicas maternas desfavoráveis como baixa renda, baixa escolaridade e carência nutricional estão relacionadas ao surgimento de defeitos congênitos, estando as AC do SNC fortemente relacionadas à carência nutricional e exposições ambientais (BRITO SRV, et al 2010, FONSECA VM, et al., 2003). A predominância de malformações envolvendo o sistema nervoso em fetos de gestantes com condição socioeconômica desfavorável também foi observada neste estudo. Em um contexto de desigualdades em saúde, possuir uma renda mais elevada favorece o acesso a cuidados à saúde ginecológica e reprodutiva, incluindo início precoce e realização oportuna de exames pré-natal, repercutindo na qualidade da assistência à gestante (XAVIER RB, et al., 2013).

Uma discordância com a literatura neste estudo é que a maioria das mulheres no grupo caso eram casadas ou possuíam união estável. Diferente no que foi encontrado em um estudo de Maciel ELN, et al. (2006), que revelava cerca de 40% das mães de crianças com malformação viviam sem a presença de um parceiro (solteiras, separadas judicialmente e viúvas), assim como no estudo de Rodrigues SL, et al. (2014) que analisou os nascidos vivos com malformação congênita no município de São Luiz (MA), no período de 2002-2011 onde a maioria (63,4%) eram mães que se declararam solteiras, separadas ou viúvas. Sustentando a tese que aponta a união conjugal estável benéfica, uma vez que situações inseguras, como ausência de companheiro ou abandono paterno, podem figurar entre os fatores de risco reprodutivo.

A importância de uma boa assistência pré-natal também contribui para redução dos riscos gestacionais. A maioria das pacientes do grupo caso tiveram mais de 7 (sete) consultas, evidenciando que mesmo sem possuir boas condições socioeconômicas as gestantes tinham acesso ao serviço de saúde para realizar o pré-natal, superando o número mínimo de consultas preconizado pelo Ministério da Saúde. O acesso ao pré-natal é um fator importante no que diz respeito à prevenção e diagnóstico precoce de AC, sendo a redução das consultas pré-natal associada ao aumento de fatores de risco que levam a malformações (RODRIGUES RPGTO, et al., 2020, LUZ GS, et al., 2019), destacando a necessidade da ampliação do acesso à saúde principalmente para populações economicamente mais vulneráveis.

Em relação as exposições maternas e paternas de risco para anomalia congênita, chama atenção no estudo que 7% das pacientes do grupo caso afirmaram que tiveram contato com metais pesados e 11% afirmaram que houve esse contato por parte paterna. Os metais pesados são classificados como substâncias teratogênicas, capazes de atravessar a barreira placentária, interferindo principalmente no desenvolvimento neurológico do embrião, além de na maioria dos casos causar abortos, nascimentos prematuros e baixo peso. São substâncias altamente tóxicas encontradas no meio ambiente, seja por poluição das águas e solos, alimentos contaminados ou expostos a agrotóxicos ou fertilizantes, em tintas, e em vários outros lugares em que o ser humano é facilmente exposto e, conseqüentemente, intoxicado, sendo o chumbo, mercúrio, cádmio e arsênio os que requerem maior atenção pela sua alta toxicidade e grande participação no cotidiano da população. Seus efeitos são variados, dependendo do grau e tempo de exposição, causando problemas não apenas em relação a fertilidade humana, mas em diversos outros sistemas do organismo (PINHEIRO MO e SOUZA CB, 2017). Considerando que o estado de Roraima possui potencial para atividade de mineração devido às suas características geográficas, e que embora não

regularizado a prática do garimpo é comum na região, acredita-se que os contatos com metais pesados relatados no estudo se deem principalmente pela atividade de mineração ou pelo contato com áreas onde há atividade garimpeira, as quais são sujeitas à contaminação ambiental.

Muitos estudos já associam o contato paterno a agentes mutagênicos com o surgimento de anomalias congênitas, dentre eles podemos citar um feito por Silva SRG, et al. (2011) no Vale do São Francisco-PE, em 2011, que revelou uma íntima ligação entre a exposição a agrotóxicos e o aumento do risco de malformações congênitas, quando foram considerados: ambos os pais trabalhando na lavoura e morando nas proximidades, moradia materna próxima à lavoura, pai trabalhando na lavoura, pai aplicando os produtos na lavoura e exposição de pelo menos um dos genitores. A exposição paterna foi mais associada aos neonatos com anomalia congênita, representando cerca de 26%, quando comparados aos saudáveis, cerca de 13% (SILVA SRG, et al., 2011, CORGUINHA APB, et al., 2015, ALMEIDA LL, et al., 2016). O que reforça os resultados deste trabalho, onde residir próximo à área de plantação mostrou diferença perto do limite de significância (valor de  $p$  0.0577). Além disso, foram identificados como fatores de risco, residir próximo a criação de animais de grande porte e o ato de queimar o lixo como forma de eliminar o mesmo.

Também foram relatados pelas gestantes 2 (dois) casos da síndrome de Body Stalk, que é a denominação dada a um conjunto de malformações fetais raras que inclui um grande defeito da parede abdominal, anomalias de membros e cordão umbilical curto ou ausente, e que possui uma ocorrência média de 1 (um) caso para cada 14.273 nascimentos. Não há um defeito cromossômico específico que acompanhe a síndrome e a mesma é na imensa maioria letal (LAZARONI TLN, et al., 2016). O relato dessa síndrome genética rara em uma pequena amostragem, demonstra a importância da confirmação diagnóstica, da realização de exames e compreensão dos fatores genéticos e/ou ambientais envolvidos na sua ocorrência na população estudada, uma vez que ao traçar o perfil de uma das gestantes em questão, temos em destaque o contato materno com área de mineração, além de outras condições consideradas de risco como, baixa renda, início tardio do pré-natal e número mínimo de consultas esperadas.

## CONCLUSÃO

Diante dos resultados apresentados neste trabalho, conclui-se que existem situações desfavoráveis associadas a malformações congênitas no estado de Roraima. Dentre elas estão: gestação em idade mais jovem, baixa renda familiar, não trabalhar fora de casa, residir em ambientes próximos à área de plantação e criação de animais de grande porte e onde não há coleta pública de lixo. Sendo assim, o estudo reforça a importância em analisar a correlação entre condições maternas e paternas sociodemográficas desfavoráveis no aparecimento de malformações congênitas, visando o aconselhamento genético familiar, o diagnóstico precoce e o tratamento adequado dessas anomalias com foco no melhor prognóstico, buscando sempre a diminuição da morbimortalidade dessa população.

## AGRADECIMENTOS E FINANCIAMENTO

Ao Centro de Referência de Saúde da Mulher, ao Programa de Iniciação Científica da Universidade Federal de Roraima pela concessão da bolsa e ao Programa Institucional de Apoio à Pesquisa (Pró-pesquisa/UFRR).

## REFERÊNCIAS

1. ALMEIDA LL, et al. Efeito protetor da melatonina sobre intoxicações por herbicidas. *Pesquisa Veterinária Brasileira*, 2016; 36(3): 174-180.
2. BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. *Gestação de alto risco: manual técnico*. 2010. Disponível em: [https://bvsm.sau.gov.br/bvs/publicacoes/gestacao\\_alto\\_risco.pdf](https://bvsm.sau.gov.br/bvs/publicacoes/gestacao_alto_risco.pdf). Acessado em 18 de junho de 2024.
3. BRITO SRV, et al. Malformações congênitas e fatores de risco materno em Campina Grande – Paraíba. *Revista da Rede de Enfermagem do Nordeste*, 2010; 11(2): 27- 36.

4. CORGUINHA APB, et al. Assessing arsenic, cadmium, and lead contents in major crops in Brazil for food safety purposes. *Journal of Food Composition and Analysis*, 2015; 37:143–150.
5. DÜSMAN E, et al. Principais Agentes Mutagênicos e Carcinogênicos de Exposição Humana. *Revista de Saúde e Biologia*, 2012; 7(12): 66-81.
6. PEIXOTO S. Manual de Assistência Pré-natal: Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (FEBRASGO). 2ª ed. São Paulo: FEBRASGO, 2014; 180p.
7. FERNANDES CGM, et al. Age of first pregnancy in Brazil: data from the national health survey. *Journal of Human Growth and Development*, 2019; 29(3):304-312.
8. FONSECA VM, et al. Consumo de folato em gestantes de um hospital público do Rio de Janeiro. *Revista Brasileira de Epidemiologia*, 2003; 6(4):319-27.
9. FURTADO RFF, et al. Malformações congênitas relacionadas ao sistema nervoso de recém-nascidos das macrorregiões do estado do Ceará. *Revista Interdisciplinar em Saúde*, 2019; 6 (5): 72-84.
10. GONÇALVES MKS, et al. Prevalência e fatores associados às malformações congênitas em nascidos vivos. *Acta Paulista de Enfermagem*, 2021; 34: eAPE00852.
11. LAZARONI TLN, et al. Body stalk anomaly: Three months of survival. Case report and literature review. *Journal of Pediatric Surgery Case Reports*, 2016; 14: 22-25.
12. LUZ GS, et al. Anomalias Congênitas no estado do Rio Grande do Sul: análise de série temporal. *Revista Brasileira de Epidemiologia*, 2019; 22: E190040.
13. MACIEL ELN, et al. Perfil epidemiológico das malformações congênitas no município de Vitória-ES. *Cadernos Saúde Coletiva*, 2006; 14(3):507-18.
14. MENDES IC, et al. Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. *Revista Médica de Minas Gerais*, 2018; 28: e-1977.
15. OLIVEIRA FCC, et al. Defeitos congênitos - Tópicos relevantes. *Gazeta Médica da Bahia*, 2007; 77: (1): S32-S39.
16. PINHEIRO MO e SOUZA CB. Efeitos teratogênicos dos metais pesados sobre a Infertilidade humana e malformações congênitas. *Revista UNILUS Ensino e Pesquisa*, 2017; 14(35): 2318-2083.
17. RODRIGUES RPGTO, et al. Profile of congenital malformations in a state in northeastern Brazil. *Research, Society and Development*, 2020; 9 (12): e40491211298.
18. RODRIGUES SL, et al. Características das crianças nascidas com malformações congênitas no município de São Luiz, Maranhão, 2002-2011. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, 2014; 23(2):295-304.
19. SANTOS ACC, et al. List of priority congenital anomalies for surveillance under the Brazilian Live Birth Information System. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, 2021; 30(1): e2020835.
20. SILVA JH, et al. Profile of congenital anomalies among live births in the municipality of Tangará da Serra, Mato Grosso, Brazil, 2006-2016. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, 2018; 27(3): e2018008
21. SILVA SRG, et al. Defeitos congênitos e exposição a agrotóxicos no Vale do São Francisco. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*, 2011; 33 (1): 20-6.
22. SOUZA FS, et al. Incidência de malformação congênita e atenção em saúde nas instituições de referências. *Revista da Rede de Enfermagem do Nordeste*, 2010; 11(4):29-37.
23. VIEIRA BD e PARIZOTTO APAV. Alterações psicológicas decorrentes do período gravídico. *Unoesc & Ciência – ACBS*, 2013; 4(1): 79-90.
24. XAVIER RB, et al. Risco reprodutivo e renda familiar: análise do perfil de gestantes. *Ciência & Saúde Coletiva*, 2013; 18(4):1161-1171.