REVISTA ELETRÔNICA
Acervo MÉDICO
ISSN 2764-0485

Avaliação da prevalência, morbidade e mortalidade por anomalias cromossômicas no Sistema de Saúde Brasileiro no período de 2008 a 2024

Evaluation of prevalence, morbidity, and mortality due to chromosomal abnormalities in the Brazilian Health System from 2008 to 2024

Evaluación de la prevalencia, morbilidad y mortalidad debidas a anomalías cromosómicas en el Sistema de Salud brasileño entre 2008 y 2024

Vitória Fernandes Serafim[1], Maykon Anderson Pires de Novais[1].

RESUMO

Objetivo: Traçar o panorama epidemiológico das anomalias cromossômicas no Brasil, considerando prevalência, morbidade e mortalidade entre 2008 e 2024. **Métodos:** Estudo quantitativo, ecológico, observacional e descritivo, baseado em dados secundários obtidos nas plataformas públicas DATASUS, SIH/SUS, SIM e IBGE. Foram analisados registros de internações, óbitos e estimativas populacionais relacionados às anomalias cromossômicas classificadas no capítulo XVII da CID-10. Calculou-se a prevalência, morbidade e mortalidade por região brasileira, com posterior representação gráfica dos resultados. **Resultados:** A região Sul apresentou as maiores taxas de prevalência (0,05%) e morbidade (0,047%), além da menor mortalidade (10,8%). Em contrapartida, a região Norte registrou a menor prevalência (0,03%) e morbidade (0,027%), porém a maior mortalidade (21,37%). Sudeste, Centro-Oeste e Nordeste apresentaram valores intermediários, com oscilações importantes ao longo da série histórica, especialmente em 2020, período coincidente com a pandemia de COVID-19. A síndrome de Down foi a cromossomopatia mais prevalente, seguida pelas síndromes de Edwards, Klinefelter e Turner. **Conclusão:** As anomalias cromossômicas apresentaram distribuição heterogênea entre as regiões brasileiras. A maior mortalidade observada na região Norte, apesar dos menores índices de prevalência e morbidade, evidencia desigualdades regionais e reforça a necessidade de fortalecimento da vigilância epidemiológica, do diagnóstico precoce e da assistência especializada.

Palavras-chave: Anomalias cromossômicas, Prevalência, Morbidade, Registros de mortalidade, Brasil.

ABSTRACT

Objective: To describe the epidemiological profile of chromosomal abnormalities in Brazil, considering prevalence, morbidity, and mortality between 2008 and 2024. **Methods:** A quantitative, ecological, observational, and descriptive study was conducted using secondary data obtained from the public databases DATASUS, SIH/SUS, SIM, and IBGE. Hospitalizations, deaths, and population estimates related to chromosomal abnormalities classified in Chapter XVII of ICD-10 were analyzed. Prevalence, morbidity, and

[1] Centro Universitário São Camilo (CUSC), São Paulo – SP.

SUBMETIDO EM: 6/2026 | **ACEITO EM: 7/2026** | **PUBLICADO EM: 9/2026**

mortality rates were calculated for each Brazilian region. **Results:** The South region presented the highest prevalence (0.05%) and morbidity (0.047%) rates, as well as the lowest mortality rate (10.8%). In contrast, the North region showed the lowest prevalence (0.03%) and morbidity (0.027%) rates but the highest mortality rate (21.37%). The Southeast, Midwest, and Northeast regions showed intermediate values, with notable fluctuations throughout the study period, especially in 2020, coinciding with the COVID-19 pandemic. Down syndrome was the most prevalent chromosomal abnormality, followed by Edwards, Klinefelter, and Turner syndromes. **Conclusion:** Chromosomal abnormalities showed a heterogeneous distribution across Brazilian regions. The higher mortality observed in the North region, despite its lower prevalence and morbidity rates, highlights regional inequalities and reinforces the need for strengthened epidemiological surveillance, early diagnosis, and specialized healthcare.

Keywords: Chromosome aberrations, Prevalence, Morbidity, Mortality registries, Brazil.

RESUMEN

Objetivo: Describir el panorama epidemiológico de las anomalías cromosómicas en Brasil, considerando la prevalencia, morbilidad y mortalidad entre 2008 y 2024. **Métodos:** Estudio cuantitativo, ecológico, observacional y descriptivo, basado en datos secundarios obtenidos de DATASUS, SIH/SUS, SIM e IBGE. Se analizaron registros de hospitalizaciones, defunciones y estimaciones poblacionales relacionados con anomalías cromosómicas clasificadas en el capítulo XVII de la CIE-10. Se calcularon las tasas de prevalencia, morbilidad y mortalidad por región. **Resultados:** La región Sur presentó las mayores tasas de prevalencia (0,05%) y morbilidad (0,047%), además de la menor mortalidad (10,8%). En contraste, la región Norte registró las menores tasas de prevalencia (0,03%) y morbilidad (0,027%), pero la mayor mortalidad (21,37%). Las regiones Sudeste, Centro-Oeste y Nordeste mostraron valores intermedios, con fluctuaciones significativas durante el período analizado, especialmente en 2020, coincidiendo con la pandemia de COVID-19. El síndrome de Down fue la cromosomopatía más prevalente, seguido por los síndromes de Edwards, Klinefelter y Turner. **Conclusión:** Las anomalías cromosómicas presentaron una distribución heterogénea en Brasil. La mayor mortalidad en la región Norte, pese a su menor prevalencia y morbilidad, evidencia desigualdades regionales y la necesidad de fortalecer la vigilancia epidemiológica, el diagnóstico precoz y la atención especializada.

Palabras clave: Anomalías Cromosómicas, Prevalencia, Morbilidad, Mortalidad, Brasil.

INTRODUÇÃO

As anomalias cromossômicas fazem parte do grupo das anomalias congênitas e podem ser classificadas de acordo com número e estrutura dos cromossomos, os quais podem afetar um ou mais cromossomos autossômicos ou sexuais (SANTOS SSND, 2022; BRASIL, 2024). Essas alterações podem ser influenciadas por diferentes fatores, como idade materna avançada, pré-natal inadequado, além de analfabetismo e tabagismo materno (SANTOS EJN, *et al.*, 2022; BRASIL, 2024). Geralmente, é possível obter seu diagnóstico no pré-natal, durante ou após o nascimento, mas ainda são uma importante causa de morbidade e mortalidade infantil (BRASIL, 2024).

No Brasil, aproximadamente 24 mil nascidos vivos são registrados com alguma anomalia cromossômica anualmente, as quais representam a segunda maior causa de morte em crianças menores de 5 anos de idade e uma das principais causas de abortamento espontâneo no país (SANTOS SSND, 2022). De acordo com uma coorte brasileira realizada em 2022, dos 34 casos de anomalias cromossômicas encontrados no país cerca 52,9% eram de caráter autossômico e 47,1% eram ligadas ao sexo. As trissomias mais frequentes nas primeiras foram Síndrome de Down (35,3%) e síndrome de Patau (5,9%), enquanto as anomalias ligadas ao sexo mais comuns incluíram Síndrome de Klinefelter (23,5%) e Síndrome de Turner (9%) (KREPISCHI ACV, *et al.*, 2022).

A Síndrome de Down é uma doença genética causada pela trissomia do cromossomo 21, considerada a anomalia cromossômica mais comum entre os recém-nascidos e a principal causa de genética de atraso no desenvolvimento e intelecto, afetando pacientes em todo o planeta, independente da classe social e étnica (ALFARO HGDC, *et al.*, 2024; BERMUDEZ BEBV, *et al.*, 2023). Seu fenótipo tem origem multifatorial e envolve diversas comorbidades, como deficiência intelectual, defeitos cardíacos congênitos, displasia de quadril, menopausa precoce, diabetes mellitus tipo II (DM2), anemia, disfagia, transtorno do espectro autista (TEA), sobrepeso, tireoidopatias, síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) e infecções recorrentes (ANTONARAKIS SE, *et al.*, 2020; BERMUDEZ BEBV, *et al.*, 2023; BLANCO-MONTAÑO A, *et al.*, 2023; BULL MJ, 2020; CAPONE G, *et al.*, 2020). Pacientes com essa anomalia são cinco vezes mais propensos a serem admitidos em unidade de terapia intensiva (UTI) que crianças de cariótipo normal, principalmente devido alterações das valvas cardíacas (ALFARO HGDC, *et al.*, 2024).

A síndrome de Edwards se configura como a segunda aneuploidia mais comum em nascidos vivos no Brasil e no mundo, associadas a altas taxas de mortalidade, chegando a 95% no primeiro ano de vida (KEPPLE JW, *et al.*, 2022). É causada por uma trissomia no cromossomo 16 e pode ser diagnosticada no pré-natal através da ultrassonografia ou por características físicas ao nascimento e sua identificação é importante para detecção de comorbidades ameaçadoras (KEPPLE JW, *et al.*, 2021). As principais são: cardiológicas (95% apresentam persistência de ducto arterioso), gastrointestinais (39% com onfalocele), geniturinárias (25% duplicação do trato urinário), respiratórias (apneia central e insuficiência respiratória), neoplásicas (alto risco de hepatoblastoma entre 3 e 10 anos de idade), ortopédicas (displasia de quadril) e otorrinolaringológicas (problemas orofaciais) (KEPPLE JW, *et al.*, 2021).

A síndrome de Klinefelter (47, XXY) possui fenótipo que revela paciente com estatura normal ao nascimento, mas com velocidade de crescimento superior a um percentil comparado aos pais, mas, no geral, a altura acentuada é incomum até o ingresso escolar (BUTLER G, *et al.*, 2023). Esses pacientes podem apresentar hipogonadismo, infertilidade, risco aumentado para osteoporose, ginecomastia, além de problemas linguísticos e do desenvolvimento, complicações musculoesqueléticas, urogenitais e risco aumentado para tromboembolismo venoso (BERGLUND A, *et al.*, 2020; BUTLER G, *et al.*, 2023; GRAVHOLT CH, *et al.*, 2023-A).

A síndrome de Turner (45, X) é caracterizada pela perda completa ou parcial de um cromossomo X, é fortemente associada ao gene SHOX e diagnosticada, em média, aos 15 anos de idade (GRAVHOLT CH, *et al.*, 2019; GRAVHOLT CH *et al.*, 2023-B). Seu fenótipo apresenta baixa estatura (85,7% dos pacientes), pescoço alado, tórax alargado, unhas displásicas, hipogonadismo hipergonadotrófico, amenorreia, infertilidade, mixedema, infecção de orelha média, aumento de risco para DM2 e cardiopatias congênitas (BERGLUND A, *et al.*, 2020; GRAVHOLT CH, *et al.*, 2019; GRAVHOLT CH, *et al.*, 2023-B; NUNES MR, *et al.*, 2021). Além disso, apresentam dificuldades de fala e problemas visuoespaciais, com atenção e cálculos (GRAVHOLT CH, *et al.*, 2019). Sua morbidade se deve ao aumento do risco de doenças autoimunes, osteoporose com fraturas por fragilidade, doenças e malformações cardiovasculares, problemas gastrointestinais e anemia (GRAVHOLT CH, *et al.*, 2023-B; GRAVHOLT CH, *et al.*, 2019). Enquanto isso, a mortalidade gira em torno de doenças cardiovasculares, representando cerca de metade das mortes de pacientes com Turner, e pode ocorrer, ainda, devido a alterações renais e hepáticas (GRAVHOLT CH, *et al.*, 2019).

A síndrome do X frágil é uma condição causada pela repetição da trinca CGG acima de 200 cópias, o que acarreta a ausência da ribonucleoproteína mensageira do X frágil, que desempenha importantes papéis no tecido conjuntivo e sistema nervoso (ACERO-GARCÉS DO, *et al.*, 2023; SALCEDO-ARELLANO MJ, *et al.*, 2020). É a mais frequente doença hereditária a acarretar deficiência intelectual e, consequentemente, a uma vertente monogênica de TEA no âmbito mundial (CIOBANU CG, *et al.*, 2023). O seu fenótipo varia de acordo com a ativação dos cromossomos X e consiste, principalmente, no atraso de desenvolvimento e problemas comportamentais nos dois a três primeiros anos de vida, prolapso de valva mitral, otite média recorrente e escoliose ocasional (CIOBANU CG, *et al.*, 2023; PROTIC DD, *et al.*, 2022; SALCEDO-ARELLANO MJ, *et al.*, 2020-A; SALCEDO-ARELLANO MJ, *et al.*, 2020-B).

As síndromes do Triplo X e de Jacob, juntamente com as multissomias sexuais, não possuem fenótipos bem definidos, pois a maioria dos estudos revela relatos de caso ou estudos com amostras reduzidas (BERGLUND A, *et al.*, 2020; RIGGAN KA, *et al.*, 2024). Sabe-se que a primeira pode apresentar aumento do risco para doenças dos sistemas nervoso, respiratório, circulatório, endócrino, digestivo, urogenital, além de alterações psiquiátricas (BERGLUND A, *et al.*, 2020). A segunda constatou casos de insuficiência ovariana primária e diminuição do volume ovariano (TARTAGLIA N, *et al.*, 2020).

Há poucos estudos que relatam a prevalência, morbidade e mortalidade dessas anomalias em território brasileiro, o que dificulta a sua caracterização e intervenção. O presente estudo objetiva estudar esses parâmetros no Brasil, de forma a traçar um panorama epidemiológico dessas condições.

MÉTODOS

O estudo possui abordagem quantitativa, ecológica-observacional, exploratória, retrospectiva e descritiva.

Coleta de dados

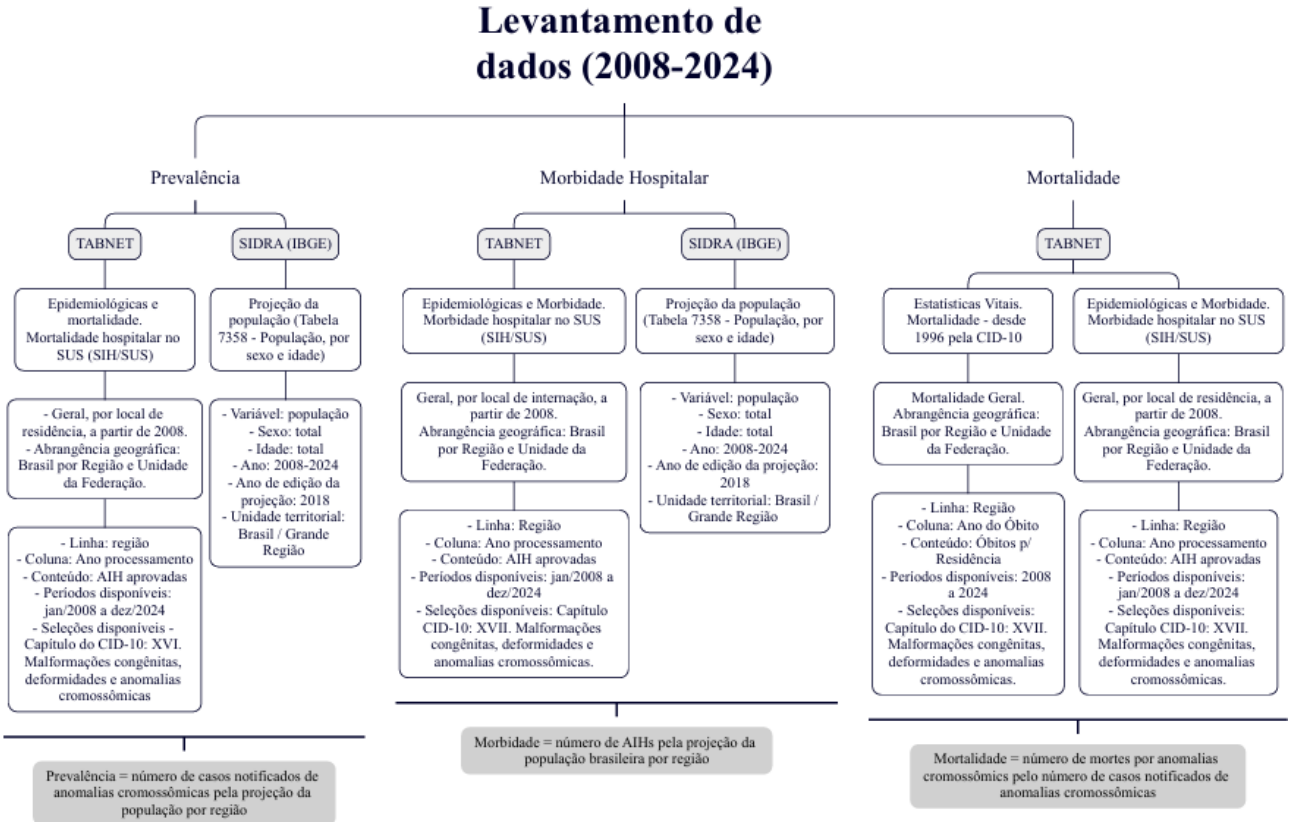
A plataforma online TABNET, dentro do site DATASUS, foi utilizada para obtenção das informações numéricas. O fluxo referente à coleta de dados está representado na **Figura 1**.

Para obtenção dos dados de prevalência, foram utilizadas informações numéricas referentes à população brasileira e suas projeções por regiões através do Sistema IBGE de Recuperação Automática (SIDRA), pertencente ao site do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) de 2024, enquanto o número de casos foi proveniente do Sistema de Informação Hospitalar do SUS (SIH/SUS). Este foi obtido nas seções de “morbidade hospitalar do SUS”, “Geral, por local de residência – a partir de 2008”, na opção “Brasil por Região e Unidade da Federação”. O período analisado foi de janeiro de 2008 a dezembro de 2024, considerando as AIH aprovadas, levando em o capítulo XVII do CID-10, que diz respeito às malformações congênitas e anomalias cromossômicas.

Os dados sobre a morbidade hospitalar foram coletados através do SIH/SUS, no tópico “Geral, por local de internação – a partir de 2008” com abrangência nacional por região e unidade da federação. O período analisado foi de janeiro de 2008 até dezembro de 2024, com o tabelamento organizado por região, ano de processamento e autorização de internação hospitalar (AIH) aprovadas, considerando o capítulo XVII do CID-10.

As informações sobre mortalidade foram provenientes do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), no setor “Estatísticas Vitais”, “Mortalidade – desde 1996 pela CID-10” e selecionada a mortalidade geral do Brasil por região e unidade da federação. O período estudado foi de 2008 a 2023 e as informações foram tabeladas de acordo com região, ano do óbito e óbitos por residência, de acordo com o capítulo XVII do CID-10, que diz respeito às malformações congênitas e anomalias cromossômicas. Ainda não constam informações sobre número de óbitos no ano de 2024, por isso foi considerado um ano a menos no intervalo de estudo dessa variável.

Figura 1 - Fluxograma de filtros utilizados para obtenção de informações no TABNET.



Fonte: Serafim VF e Novais MAP, 2026.

Análise dos dados

As planilhas obtidas no sistema do DATASUS foram analisadas em planilha eletrônica, de acordo com a variável preconizada. Para os cálculos foram feitas as seguintes relações:

Cálculo de prevalência por região do Brasil:

$$\frac{total\ de\ casos\ notificados\ de\ anomalias\ cromossômicas}{população\ estimada\ da\ região}$$

Cálculo da morbidade por região do Brasil:

$$\frac{total\ de\ internações\ por\ anomalias\ cromossômicas}{população\ estimada\ da\ região}$$

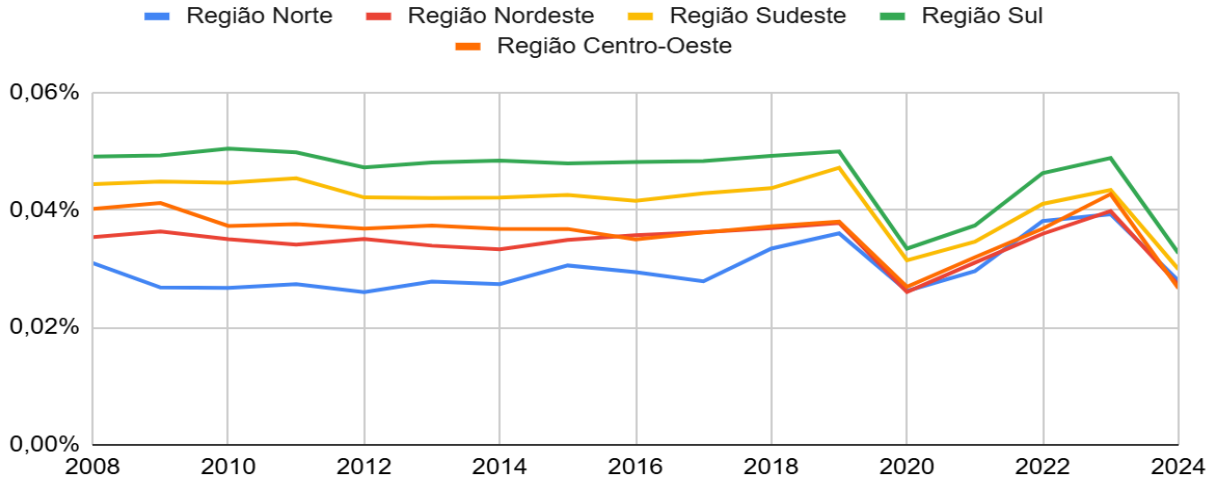
Cálculo da mortalidade por região do Brasil:

$$\frac{total\ de\ mortes\ em\ decorrência\ de\ anomalias\ cromossômicas}{total\ de\ casos\ notificados\ de\ anomalias\ cromossômicas}$$

Após a aplicação das fórmulas, os dados foram compilados por região brasileira e ano, contando com elaboração de tabelas e gráficos, para traçar o perfil epidemiológico de forma ilustrativa.

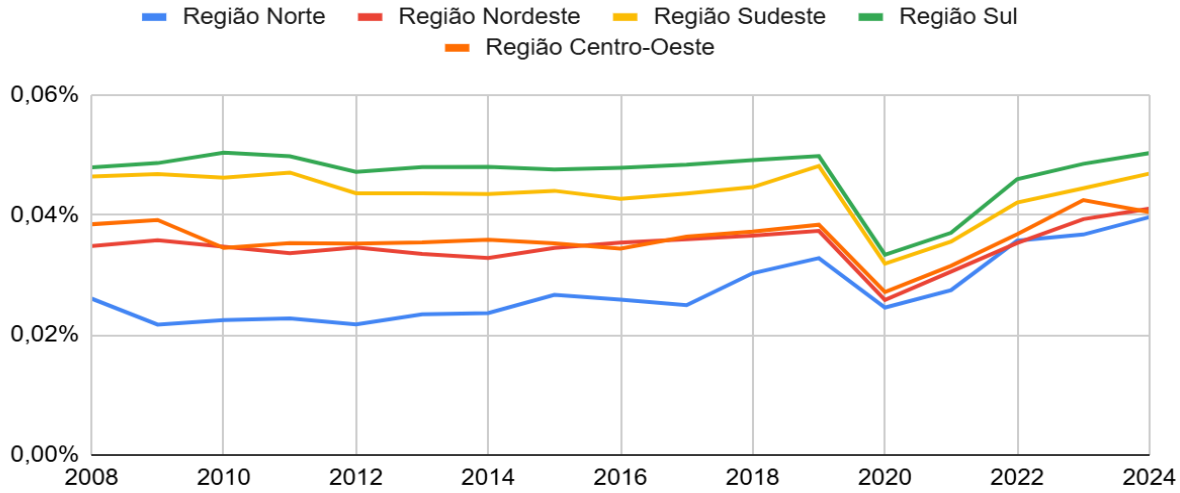
RESULTADOS

Gráfico 1 - Prevalência de pacientes com anomalias cromossômicas, por região do Brasil (2008-2024).



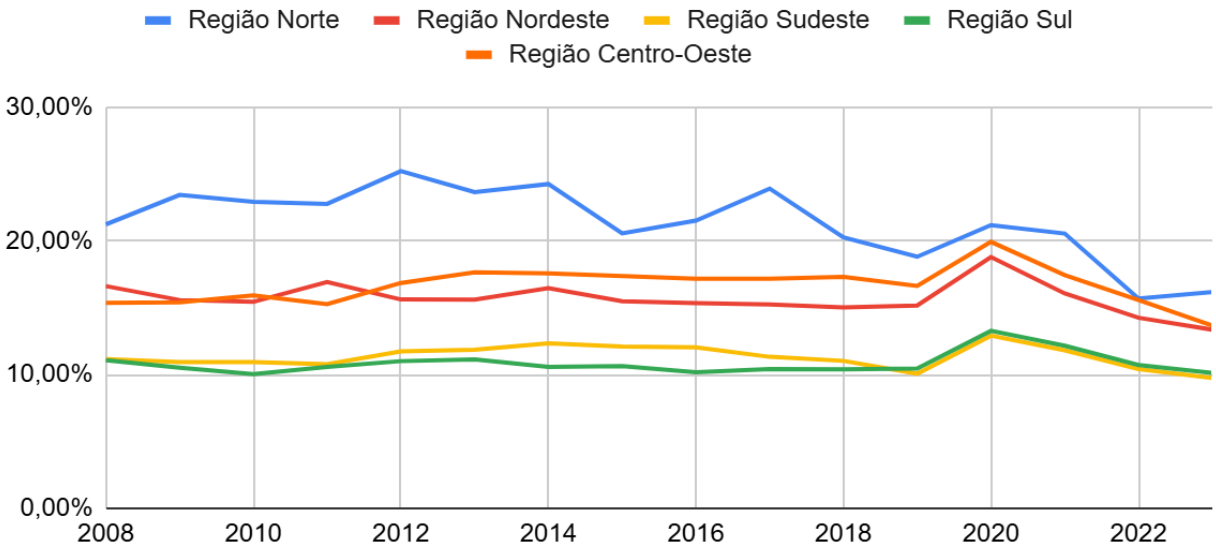
Fonte: Adaptado de TABNET (2025)

Gráfico 2 - Morbidade em pacientes com anomalias cromossômicas, por região do Brasil (2008-2024)



Fonte: Adaptado de TABNET (2025).

Gráfico 3 - Mortalidade – pacientes com anomalias cromossômicas, por região do Brasil (2008-2023)



Fonte: Adaptado de TABNET (2025).

A região Sul apresentou a maior prevalência de anomalias cromossômicas do Brasil, com uma média de 0,05% ao longo dos 17 anos de estudo, período que teve uma apresentação constante até 2020, quando apresentou uma queda de 0,02% e voltou a crescer nos anos subsequentes. Se colocou como a região com menor mortalidade no intervalo, contando com 10,8%, e o ano em que apresentou maior valor foi 2020, que chegou a atingir 13,27% mortes de pacientes com síndromes cromossômicas. Apesar de apresentar menor número de mortes, foi a região com maior apresentação de morbidades, com um média de 0,047%, com um valor constante de 2008 a 2019 e posterior queda no ano de 2020, quando apresentou um índice de 0,03%.

A região Sudeste representou a segunda maior prevalência das cromossomopatias, com uma média de 0,04%, sendo os anos de 2011 e 2019 com maior valor do intervalo para a região: 0,05%. Também ocupou a segunda posição no parâmetro morbidade, com uma média de 0,044% no período, com maior constância numérica nos intervalos de 2008 a 2011, quando apresentou 0,05% de morbidade, enquanto o menor valor, 0,03%, foi visto apenas no ano de 2020. A índice de mortalidade ficou em torno de 11,3%, o segundo menor do país, alcançando o seu maior valor em 2020, com 12,90%, e menor valor em 2023, com 9,74%.

O Centro-Oeste foi a terceira região brasileira com maior prevalência de síndromes cromossômicas, apresentando a mesma média aproximada da região sudeste e, comparativamente, maior intervalo com prevalência de 0,03%, a partir de 2016. Além disso, colocou-se como segunda região de maior morbidade, com uma média de 0,036%, apresentando queda pouco expressiva também em 2020, quando apresentou um valor de 0,03%. Quanto à mortalidade, obteve média de 17%, representando a região com a segunda maior taxa de mortes no Brasil por essa causa, contando, ainda, com maior percentual do intervalo atingido em 2020, de 19,92%, e o menor em 2023, de 13,66%.

O Nordeste, com uma média de 0,03%, se consolidou como quarta maior prevalência de anomalias cromossômicas no período de 2008 a 2024, se mantendo na maior parte do tempo com 0,04%, mas com quedas de 0,01% desse valor nos intervalos de 2013 a 2015 e 2020 a 2021, principalmente. Foi a segunda região com menor morbidade do país, com uma média de 0,035%. Ocupou o terceiro lugar no ranking de regiões brasileiras com maior mortalidade de pacientes com essas alterações, com maior pico desenhado em 2020, com 18,79% e menor em 2023, com 13,35%.

A região Norte apresentou a menor prevalência do território brasileiro, com valores médios de 0,03%, que se mantiveram em toda a década de 2008 a 2018, com um breve aumento de 0,01% em 2019, 2022 e 2023. Também foi a região com menor morbidade da análise, com um valor médio de 0,027% no período estudado. Contraditoriamente, apresentou a maior taxa de mortalidade do período, com um valor de 21,37% e maior pico em 2012, com 25,21%, diferentemente do padrão nacional que ocorreu em 2020. Todos os comparativos estão apresentados no **Gráfico 1**, **Gráfico 2** e **Gráfico 3**.

DISCUSSÃO

Entre as anomalias cromossômicas, a mais comum é a síndrome de Down e a sua prevalência cresce junto com a sua população mundial. Nos Estados Unidos da América (EUA) essa prevalência cresceu de 50 mil para 212 mil de 1950 a 2013 e a expectativa de vida desses pacientes aumentou de 26 para 58 anos nesse mesmo período. A maioria dos pacientes tem uma boa qualidade de vida, se assistidos adequadamente, apresentando boa independência (ANTONARAKIS SE, *et al.*, 2020). A predominância da síndrome de Down observada neste estudo acompanha a tendência descrita na literatura nacional e internacional, reforçando seu papel como principal cromossomopatia compatível com a vida e importante contribuinte para os indicadores de morbidade e mortalidade observados no Brasil.

A elevada morbidade associada às cromossomopatias pode ser parcialmente explicada pelas múltiplas comorbidades presentes nos indivíduos com síndrome de Down. Alterações cardiovasculares, endocrinológicas e neurológicas aumentam a necessidade de acompanhamento especializado e internações hospitalares ao longo da vida. Em estudo realizado em unidades de terapia intensiva neonatal do Rio de Janeiro, as complicações mais frequentes foram taquipneia transitória do recém-nascido (63,39%) e hipoglicemia (18,75%), enquanto as principais causas de óbito foram sepse e acidose metabólica (ALFARO HGDC, et al., 2024). Esses achados demonstram a relevância clínica da síndrome e ajudam a compreender sua contribuição para os índices de morbidade identificados no presente estudo.

As cromossomopatias dos cromossomos sexuais também possuem importante relevância epidemiológica. Segundo Berglund A, et al. (2020), essas alterações afetam aproximadamente um em cada 400 nascidos vivos e frequentemente permanecem sem diagnóstico até a adolescência ou idade adulta, levando à subestimação de sua prevalência real. A prevalência esperada em ordem decrescente, de acordo com estudos prévios das síndromes em países europeus, seria, respectivamente: síndrome de Klinefelter, síndrome de Jacob, síndrome do Triplo X e síndrome de Turner. Comorbidades como resistência insulínica, diminuição da saúde óssea e problemas cardiovasculares são comuns em pacientes com essas síndromes, fato que contribui para o aumento de mortalidade dessas crianças. Outros transtornos como transtorno do espectro autista e transtorno de déficit de atenção e hiperatividade também são muito presentes e influenciam na qualidade de vida desses pacientes (TARTAGLIA N, *et al.*, 2020).

No cenário brasileiro, a transição demográfica e epidemiológica aumentou a demanda de internações hospitalares. Um estudo realizado no país nos anos de 2008 a 2023 registrou mais de 6 milhões de internações hospitalares com caráter urgente, sendo que as autorizações de internação hospitalares mais custosas nos hospitais do Ceará foram de pacientes com síndromes cromossômicas, apesar de haver maior número de pacientes internados devido afecções do período neonatal. Esse cenário reforça a importância dessas condições como causa relevante de morbidade e utilização de recursos do sistema de saúde (DA SILVA MARTINS FI, *et al.*, 2024).

Um estudo brasileiro mostrou que houve aumento das notificações de cromossomopatias no país entre 2017 e 2021, que pode se dever à mudança do seu comportamento epidemiológico ou maior atenção ao diagnóstico e notificação dessas síndromes no Brasil. As regiões Sul e Sudeste foram as que mais notificaram os casos e revelaram que a síndrome de Down é a mais notificada, seguida das síndromes estruturais de Edwards e Patau. A notificação foi menor nas demais regiões brasileiras, o que pode ter influenciado no padrão dos gráficos de prevalência, morbidade e mortalidade encontrados no TABNET (SANTOS SSND, 2022).

A maior prevalência observada nas regiões Sul e Sudeste pode estar relacionada não apenas à ocorrência dessas condições, mas também à maior disponibilidade de recursos diagnósticos e serviços especializados em genética médica. Estudos brasileiros demonstram que houve aumento das notificações de síndromes cromossômicas entre 2017 e 2021, especialmente nessas regiões, sugerindo maior capacidade de identificação e registro dos casos. Além disso, a ampliação do acesso a exames citogenéticos e moleculares tem contribuído para o diagnóstico mais precoce e preciso das anomalias cromossômicas, reduzindo a subnotificação histórica dessas condições (SANTOS SSND, 2022; KREPISCHI ACV, et al., 2022).

Mesmo com um maior número de notificações efetuadas no período de 2017 a 2020, houve uma queda importante das taxas de prevalência e morbidade do período, juntamente com o contraste do aumento da mortalidade. Isso pode se relacionar com o início da pandemia de COVID-19 no Brasil, que apresentou alta ocupação de leitos hospitalares, de forma que as outras causas de internação fossem negligenciadas durante esse período (SANTOS EJN, e*t al.*, 2021). Esse padrão foi se modificando à medida em que a vacinação contra a doença se consolidou no ano seguinte, permitindo que as outras demandas pudessem voltar a receber atenção e cuidado adequados (SILVEIRA MM, et al., 2021).

Embora a região Norte tenha apresentado menor prevalência e morbidade, observou-se a maior taxa de mortalidade entre as regiões brasileiras. Esse achado pode refletir desigualdades estruturais na assistência à saúde, incluindo dificuldades de acesso a serviços especializados, diagnóstico tardio e menor disponibilidade de suporte hospitalar de alta complexidade. O Ministério da Saúde destaca que as anomalias congênitas permanecem como importante causa de mortalidade infantil no país e que diferenças regionais no acesso ao cuidado podem influenciar significativamente os desfechos clínicos desses pacientes (BRASIL, 2024). Dessa forma, a menor frequência de registros observada na região pode coexistir com maior gravidade dos casos diagnosticados, contribuindo para o aumento proporcional da mortalidade.

As regiões Nordeste e Centro-Oeste apresentaram comportamento epidemiológico intermediário em relação aos extremos observados no país. O Nordeste demonstrou prevalência e morbidade superiores às

registradas na região Norte, porém inferiores às observadas nas regiões Sul e Sudeste, enquanto sua mortalidade ocupou posição intermediária no cenário nacional. Esse padrão pode estar relacionado aos avanços progressivos na assistência materno-infantil e na vigilância das anomalias congênitas observados nas últimas décadas, embora persistam desigualdades regionais no acesso aos serviços especializados de diagnóstico e acompanhamento dessas condições (BRASIL, 2024; SANTOS EJN, et al., 2022). Por sua vez, o Centro-Oeste apresentou prevalência semelhante à observada no Sudeste, mas com mortalidade proporcionalmente mais elevada. Esse achado pode sugerir diferenças na disponibilidade de serviços de referência, acesso ao aconselhamento genético e acompanhamento longitudinal dos pacientes, fatores que podem influenciar diretamente os desfechos clínicos das cromossomopatias (BRASIL, 2024). Além disso, estudos brasileiros demonstram que a distribuição das notificações de síndromes cromossômicas permanece concentrada principalmente nas regiões Sul e Sudeste, o que pode indicar persistência de subdiagnóstico ou subnotificação em outras regiões do país, incluindo Nordeste e Centro-Oeste (SANTOS SSN, 2022). Dessa forma, as diferenças encontradas entre as regiões brasileiras reforçam a influência dos determinantes sociais, econômicos e assistenciais sobre os indicadores de prevalência, morbidade e mortalidade relacionados às anomalias cromossômicas.

Em conjunto, os resultados demonstram importantes disparidades regionais na distribuição das anomalias cromossômicas no Brasil. Enquanto as regiões Sul e Sudeste apresentaram maiores índices de prevalência e morbidade, possivelmente associados à maior capacidade diagnóstica e de notificação, as regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste apresentaram desafios mais significativos relacionados à mortalidade e ao acesso aos serviços especializados. Esses achados reforçam a necessidade de fortalecimento das políticas públicas voltadas ao diagnóstico precoce, acompanhamento longitudinal e redução das desigualdades regionais na assistência aos indivíduos com cromossomopatias.

Entre as limitações do presente estudo destaca-se a utilização de bases de dados secundárias, que podem estar sujeitas a subnotificação, erros de preenchimento e diferenças regionais na qualidade dos registros. Muitos pacientes com cromossomopatias, especialmente aqueles com alterações dos cromossomos sexuais, permanecem sem diagnóstico durante anos ou mesmo por toda a vida, o que pode levar à subestimação da prevalência real dessas condições. Mesmo com essas limitações, a utilização de bancos nacionais permite ampla avaliação temporal e geográfica do comportamento epidemiológico das anomalias cromossômicas no Brasil (BERGLUND A, et al., 2020; BRASIL, 2024).

CONCLUSÃO

O panorama epidemiológico das anomalias cromossômicas no Brasil revelou importantes diferenças regionais nos indicadores de prevalência, morbidade e mortalidade. Embora as regiões Sul e Sudeste tenham apresentado os maiores registros de casos, a região Norte concentrou os maiores índices de mortalidade, sugerindo possíveis disparidades no acesso ao diagnóstico e à assistência especializada. Os achados reforçam a relevância das cromossomopatias como problema de saúde pública e destacam a necessidade de ampliação das políticas de rastreamento, acompanhamento multiprofissional e redução das desigualdades regionais, visando melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida dessa população.

REFERÊNCIAS

1. ACERO-GARCÉS DO, et al. Fragile X Syndrome in children. Colomb Med (Cali), 54, n. 2, p. e4005089, 2023.
2. ALFARO HGDC, et al. Analysis of Down syndrome newborn outcomes in three neonatal intensive care units in Rio de Janeiro, Brazil. Rev Assoc Med Bras (1992), 70, n. 3, p. e20231186, 2024.
3. ANTONARAKIS SE, et al. Down syndrome. Nat Rev Dis Primers, 6, n. 1, p. 9, 2020.
4. BERGLUND A, et al. The epidemiology of sex chromosome abnormalities. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 184, n. 2, p. 202-215, 2020.
5. BERMUDEZ BEBV, et al. Quality of life in Down syndrome in Brazil: a cross-sectional study. Arq Neuropsiquiatr, 81, n. 11, p. 943-948, 2023.

6. BLANCO-MONTAÑO A, et al. Risk factors in the origin of Down syndrome. Rev Med Inst Mex Seguro Soc, 61, n. 5, p. 638-644, 2023.
7. BRASIL. Análise da situação epidemiológica das anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2022. Brasília-DF: Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente. 2024.
8. BULL MJ. Down Syndrome. N Engl J Med, 382, n. 24, p. 2344-2352, 2020.
9. BUTLER G, et al. Klinefelter syndrome: going beyond the diagnosis. Arch Dis Child, 108, n. 3, p. 166-171, 2023.
10. CAPONE G, et al. Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. Part II. Am J Med Genet A, 182, n. 7, p. 1832-1845, 2020.
11. CIOBANU CG, et al. Narrative Review: Update on the Molecular Diagnosis of Fragile X Syndrome. Int J Mol Sci, 24, n. 11, 2023.
12. DA SILVA MARTINS FI, et al. Internação e mortalidade hospitalar com caráter de urgência no estado do Ceará:: uma análise epidemiológica de 2008 a 2023. AMAZÔNIA: SCIENCE & HEALTH, 12, n. 2, p. 120-133, 2024.
13. GRAVHOLT CH, et al. New developments and future trajectories in supernumerary sex chromosome abnormalities: a summary of the 2022 3rd International Workshop on Klinefelter Syndrome, Trisomy X, and XYY. Endocr Connect, 12, n. 3, 2023-A.
14. GRAVHOLT CH, et al. The Changing Face of Turner Syndrome. Endocr Rev, 44, n. 1, p. 33-69, 2023-B.
15. GRAVHOLT CH, et al. Turner syndrome: mechanisms and management. Nat Rev Endocrinol, 15, n. 10, p. 601-614, 2019.
16. KEPPLE JW, et al. Surveillance guidelines for children with trisomy 18. Am J Med Genet A, 185, n. 4, p. 1294-1303, 2021.
17. KREPISCHI ACV, et al. Chromosomal microarray analyses from 5778 patients with neurodevelopmental disorders and congenital anomalies in Brazil. Sci Rep, 12, n. 1, p. 15184-15184, 2022.
18. NUNES MR, et al. Clinical and cytogenetic characteristics of patients diagnosed with Turner syndrome in a clinical genetics service: cross-sectional retrospective study. Sao Paulo Med J, 139, n. 5, p. 435-442, 2021.
19. PROTIC DD, et al. Fragile X Syndrome: From Molecular Aspect to Clinical Treatment. Int J Mol Sci, 23, n. 4, 2022.
20. RIGGAN KA, et al. Evidence-based recommendations for delivering the diagnosis of X & Y chromosome multisomies in children, adolescents, and young adults: an integrative review. BMC Pediatr, 24, n. 1, p. 263, 2024.
21. SALCEDO-ARELLANO MJ, et al. Fragile X syndrome and associated disorders: Clinical aspects and pathology. Neurobiol Dis, 136, p. 104740, 2020-A.
22. SALCEDO-ARELLANO MJ, et al. Fragile X syndrome: clinical presentation, pathology and treatment. Gac Med Mex, 156, n. 1, p. 60-66, 2020-B.
23. SANTOS EJN, et al. Prevalence and maternal risk factors of congenital malformations in newborns from Sergipe, Northeastern Brazil. ABCS health sci, 47, p. e022210-e022210, 2022.
24. SANTOS, HLPC, et al. Public expenditure on hospitalizations for COVID-19 treatment in 2020, in Brazil. Rev Saude Publica, 55, p. 52, 2021.
25. SANTOS SSND. Frequency of chromosomal syndromes in the Brazilian population between 2017 and 2021 PORTILHO AJDS. Health Sciences Journal. 12: p75-82, 2022.
26. SILVEIRA MM, et al. Effect of COVID-19 on vaccination coverage in Brazil. J Med Microbiol, 70, n. 11, 2021.
27. TARTAGLIA N, et al. Early neurodevelopmental and medical profile in children with sex chromosome trisomies: Background for the prospective eXtraordinarY babies study to identify early risk factors and targets for intervention. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 184, n. 2, p. 428-443, 2020.