



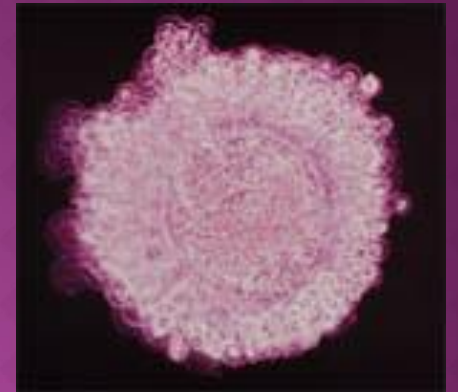
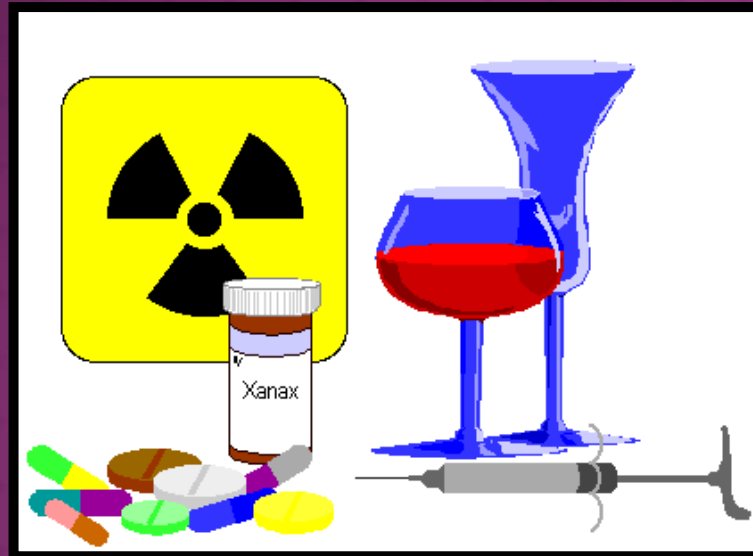
**DR. MARCO ANTONIO DE PAULA RAMOS**

COORDENADOR DA GENÉTICA MÉDICA DA UNIFESP

## Atualidades em microcefalia



# MICROCEFALIAS



Marco Antônio de Paula Ramos  
Centro de Genética Médica UNIFESP

2021

- ◉ Definição
- ◉ Metodologia
- ◉ Etiologia
- ◉ Gráficos e Estatísticas
- ◉ Perfil atual
- ◉ Propostas para a condução do diagnóstico
- ◉ Grafias grandes

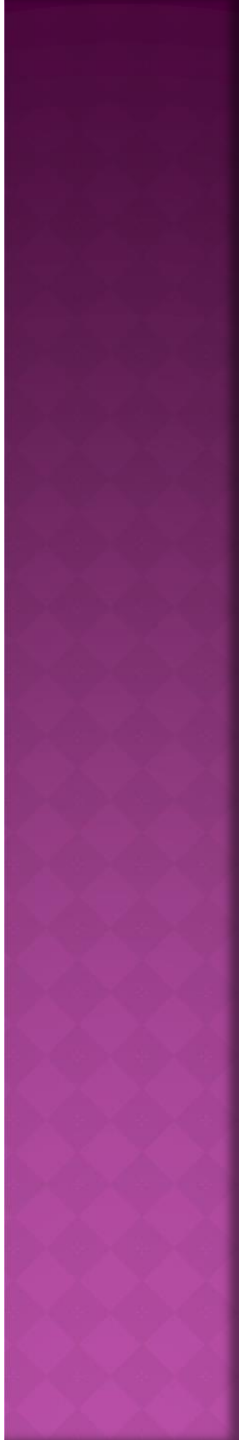
# MICROCEFALIA

Identificação da medida do perímetro cefálico nos períodos pré-natal, neonatal e evolutivo.

## TABELAS e GRÁFICOS:

- Pré-natal: características morfológicas e gráficos específicos de diâmetros cranianos
- Neonatal: Intergrowth 21
- Pediátrico: OMS

**PRÉ-NATAL**







ATUALIZAÇÃO EM  
**Genética Médica e**  
**Medicina Genômica**



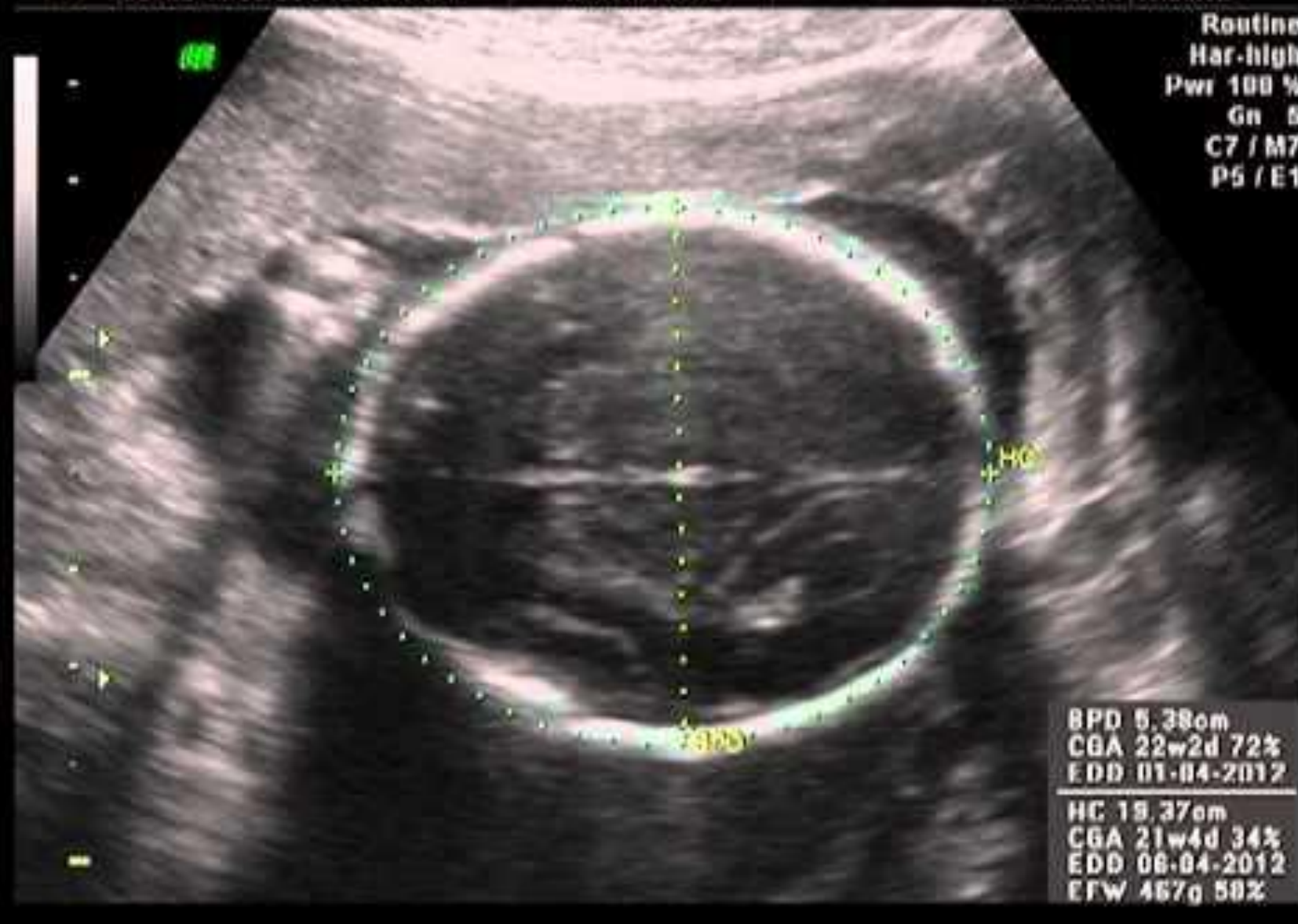
Juliana Soares Do C Serafim  
30522-11-08-31.7 GA-21w5d

RAB 4-8L/Obstetric  
12.5cm / 20Hz

MI 1.2 CLINICA GUERINI

29-11-2011 16:23:02

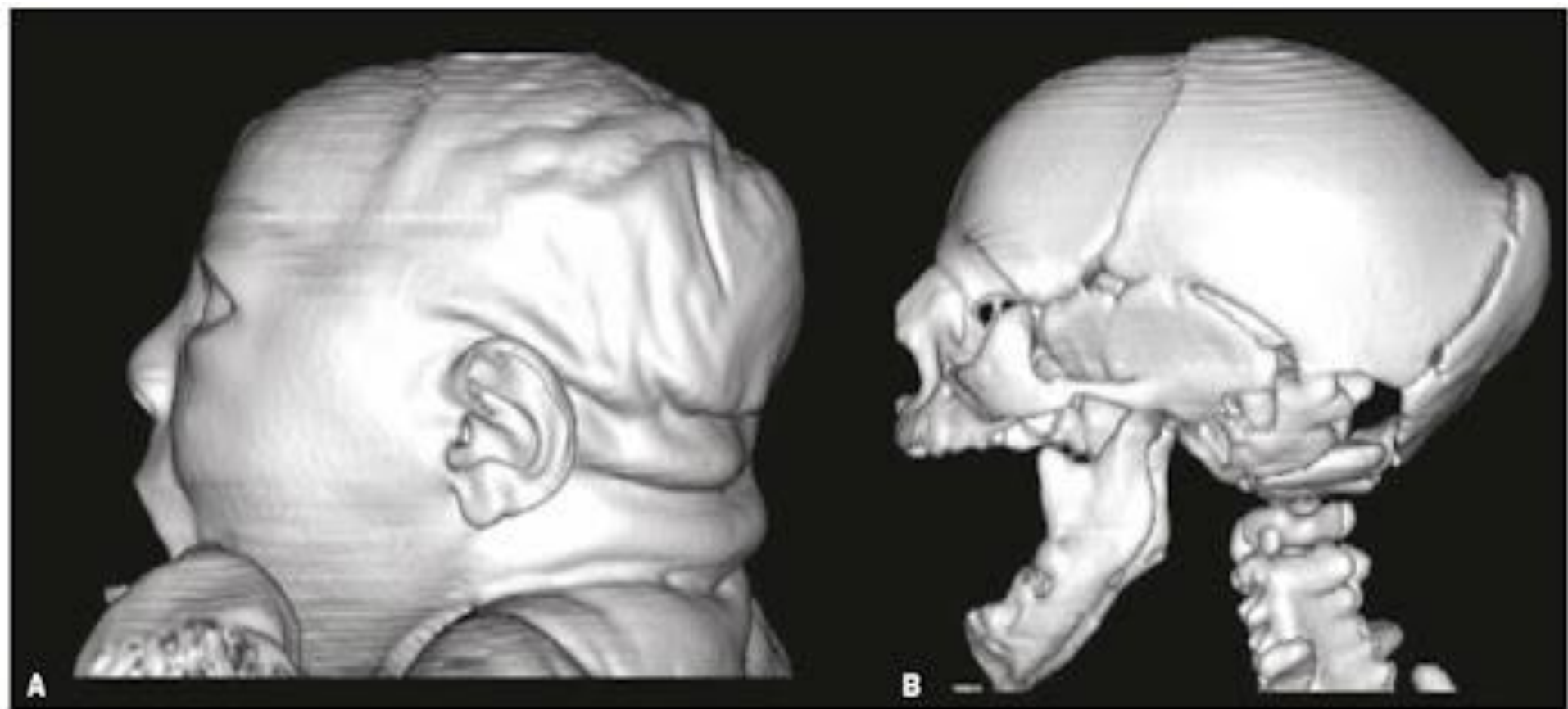
Routine  
Har-high  
Pwr 100 %  
Gn 5  
C7 / M7  
P5 / E1



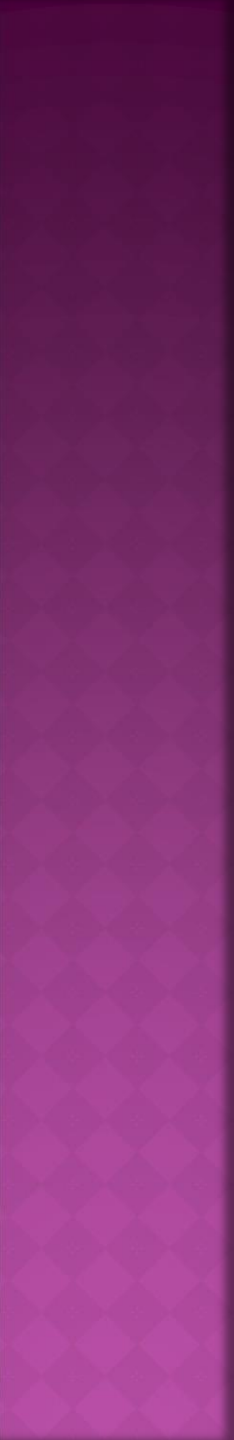
BPD 5.38cm  
CGA 22w2d 72%  
EDD 01-04-2012

HC 15.37cm  
CGA 21w4d 34%  
EDD 06-04-2012  
EFW 467g 58%





**NEONATAL**



# INTERGROWTH - 21

- ◉ Gráficos de medidas antropométricas.
- ◉ Fornece as medidas antropométricas de peso, estatura e perímetro cefálico à partir da 24<sup>a</sup> semana de gestação para cada sexo.
- ◉ Preciso se a idade gestacional puder ser definida
- ◉ Avaliação crítica das condições gestacionais

# FATORES COMPLICADORES DO DESENVOLVIMENTO FETAL

- ◉ Desnutrição Materna
- ◉ Hábito tabagista, uso de álcool e drogas
- ◉ Alterações anatômicas placentárias
- ◉ Doenças maternas
- ◉ PREMATURIDADE

Idade gestacional (semanas e dias)	desvios padrão	
	-3	-2
33+3	26.49	28.07
33+4	26.61	28.17
33+5	26.71	28.27
33+6	26.82	28.37
34+0	26.93	28.47
34+1	27.04	28.57
34+2	27.14	28.66
34+3	27.24	28.76
34+4	27.34	28.85
34+5	27.44	28.94
34+6	27.54	29.03
35+0	27.63	29.12
35+1	27.73	29.21
35+2	27.82	29.29
35+3	27.92	29.38
35+4	28.01	29.46
35+5	28.10	29.55
35+6	28.19	29.63
36+0	28.27	29.71
36+1	28.36	29.79
36+2	28.44	29.87
36+3	28.53	29.94
36+4	28.61	30.02
36+5	28.69	30.10
36+6	28.77	30.17
37+0	28.85	30.24
37+1	28.93	30.32
37+2	29.01	30.39
37+3	29.08	30.46
37+4	29.16	30.53
37+5	29.23	30.60
37+6	29.30	30.66
38+0	29.37	30.73
38+1	29.45	30.80

Idade gestacional (semanas e dias)	desvios padrão	
	-3	-2
38+2	29.52	30.86
38+3	29.58	30.92
38+4	29.65	30.99
38+5	29.72	31.05
38+6	29.79	31.11
39+0	29.85	31.17
39+1	29.92	31.23
39+2	29.98	31.29
39+3	30.04	31.35
39+4	30.10	31.41
39+5	30.17	31.46
39+6	30.23	31.52
40+0	30.29	31.57
40+1	30.34	31.63
40+2	30.40	31.68
40+3	30.46	31.74
40+4	30.52	31.79
40+5	30.57	31.84
40+6	30.63	31.89
41+0	30.68	31.94
41+1	30.73	31.99
41+2	30.79	32.04
41+3	30.84	32.09
41+4	30.89	32.14
41+5	30.94	32.18
41+6	30.99	32.23
42+0	31.04	32.28
42+1	31.09	32.32
42+2	31.14	32.37
42+3	31.18	32.41
42+4	31.23	32.45
42+5	31.28	32.50
42+6	31.32	32.54

Idade gestacional (semanas e dias)	desvios padrão	
	-3	-2
33+3	26.79	28.37
33+4	26.89	28.47
33+5	27.00	28.57
33+6	27.10	28.66
34+0	27.21	28.76
34+1	27.31	28.85
34+2	27.41	28.94
34+3	27.51	29.04
34+4	27.60	29.13
34+5	27.70	29.22
34+6	27.80	29.31
35+0	27.89	29.39
35+1	27.99	29.48
35+2	28.08	29.57
35+3	28.17	29.65
35+4	28.26	29.74
35+5	28.35	29.82
35+6	28.44	29.90
36+0	28.53	29.99
36+1	28.62	30.07
36+2	28.70	30.15
36+3	28.79	30.23
36+4	28.87	30.31
36+5	28.96	30.38
36+6	29.04	30.46
37+0	29.12	30.54
37+1	29.20	30.61
37+2	29.28	30.69
37+3	29.36	30.76
37+4	29.44	30.84
37+5	29.52	30.91
37+6	29.60	30.98
38+0	29.67	31.05
38+1	29.75	31.13

Idade gestacional (semanas e dias)	desvios padrão	
	-3	-2
38+2	29.82	31.20
38+3	29.90	31.27
38+4	29.97	31.34
38+5	30.05	31.40
38+6	30.12	31.47
39+0	30.19	31.54
39+1	30.26	31.61
39+2	30.33	31.67
39+3	30.40	31.74
39+4	30.47	31.81
39+5	30.54	31.87
39+6	30.61	31.94
40+0	30.68	32.00
40+1	30.75	32.06
40+2	30.81	32.13
40+3	30.88	32.19
40+4	30.95	32.25
40+5	31.01	32.31
40+6	31.08	32.38
41+0	31.14	32.44
41+1	31.21	32.50
41+2	31.27	32.56
41+3	31.33	32.62
41+4	31.40	32.68
41+5	31.46	32.73
41+6	31.52	32.79
42+0	31.58	32.85
42+1	31.64	32.91
42+2	31.70	32.97
42+3	31.76	33.02
42+4	31.82	33.08
42+5	31.88	33.14
42+6	31.94	33.19

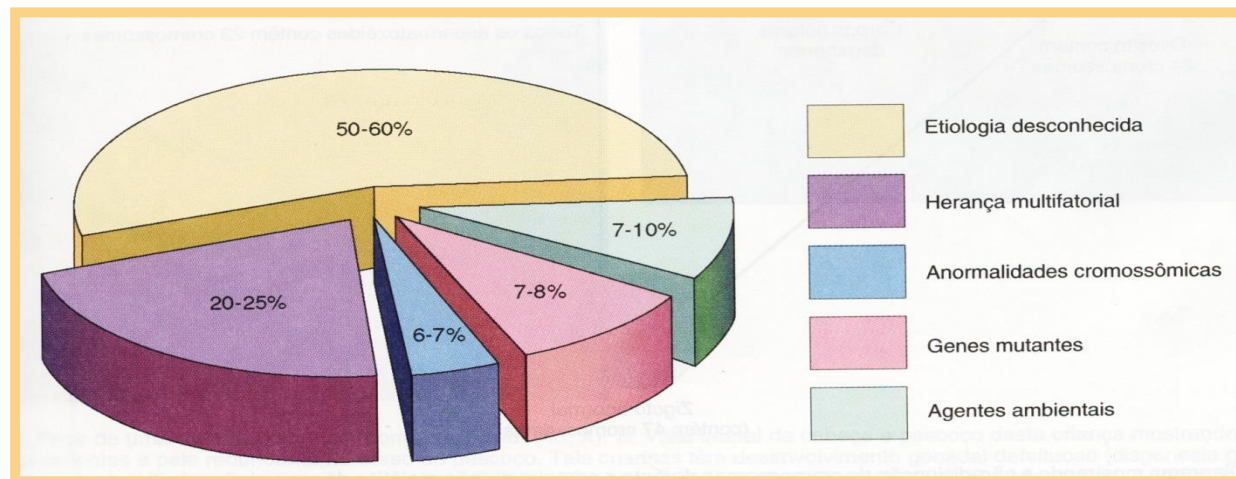
**Intergrowth-21st:** Rede multidisciplinar colaborativa da OMS, formada por 18 países e 27 instituições dos cinco continentes, que constituiu o Consórcio Internacional de Crescimento Fetal e Neonatal para o século 21, com o objetivo de construir parâmetros internacionais de crescimento e desenvolvimento das crianças no período perinatal, oferecendo novas maneiras de classificar prematuros e pequenos para a idade gestacional.

**Intergrowth-21st:** Rede multidisciplinar colaborativa da OMS, formada por 18 países e 27 instituições dos cinco continentes, que constituiu o Consórcio Internacional de Crescimento Fetal e Neonatal para o século 21, com o objetivo de construir parâmetros internacionais de crescimento e desenvolvimento das crianças no período perinatal, oferecendo novas maneiras de classificar prematuros e pequenos para a idade gestacional.

# MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS

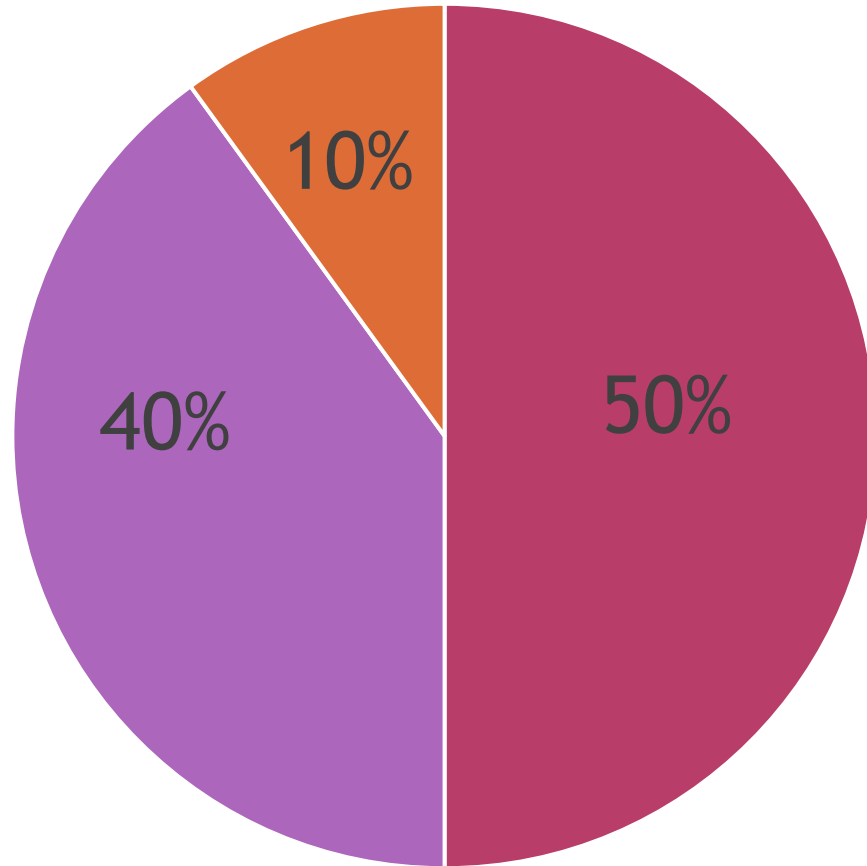
## CAUSAS

- Causa desconhecida - 50%
- Multifatorial - 20 a 25%;
- Cromossômica - 6 a 7%;
- Doenças monogênicas - 7 a 8%
- **Fatores ambientais** - 7 a 10%



# MICROCEFALIAS: CAUSAS

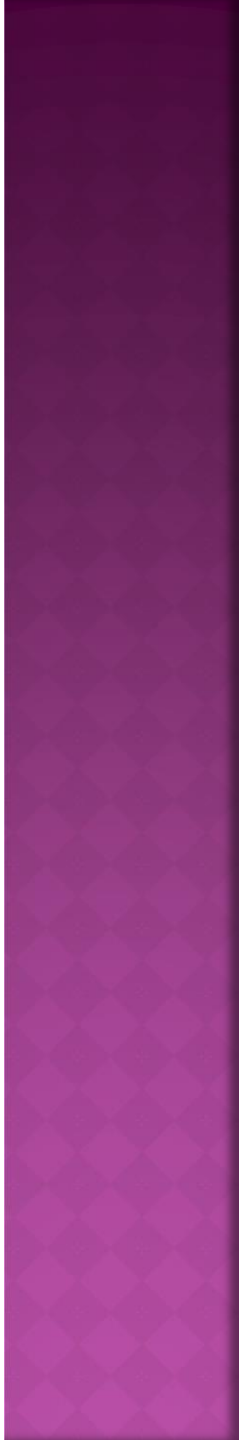
- ◉ Distúrbio cromossômico, incluindo síndrome de Down
- ◉ Síndromes Monogênicas
- ◉ Causas monogênicas e multifatoriais:  
Cranioestenoses, Malformações de | Sistema Nervoso Central, Microcefalias Verdadeiras.
- ◉ Causas Ambientais: Uso abusivo de drogas e álcool durante a gestação e Infecções congênitas



■ Genéticas

■ Ambientais

■ Não definidas





**ESTUDO COLABORATIVO  
SINASC / PMSP - CENTRO DE  
GENÉTICA MÉDICA / UNIFESP**

**2016-2019**

**ZIKA VIRUS**

# MICROCEFALIAS DE ETIOLOGIA GENÉTICA

## OMIM : 1433 ENTRADAS

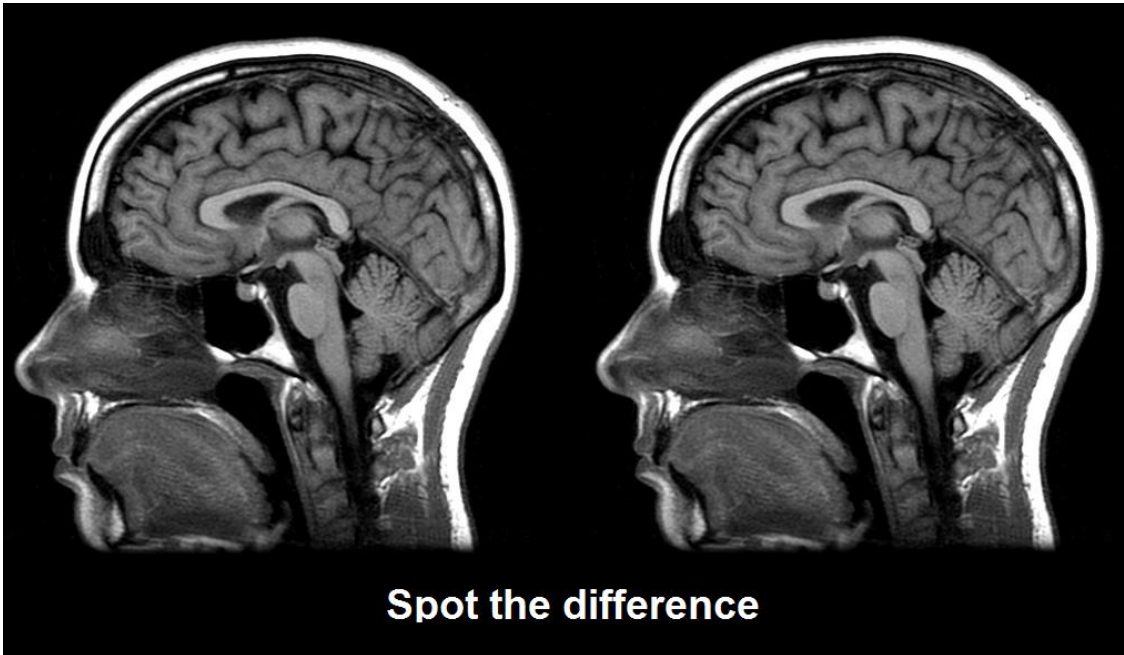
- ⦿ Microcefalia isolada (Primária Autossômica Recessiva)
- ⦿ Lisencefalias
- ⦿ Defeitos de linha média (holoprosencefalias)
- ⦿ Microcefalias como parte de um diagnóstico sindrômico
- ⦿ Microcefalias associadas a baixa estatura

# MICROCEFALIA ISOLADA (PRIMARIA AUTOSSÔMICA RECESSIVA)

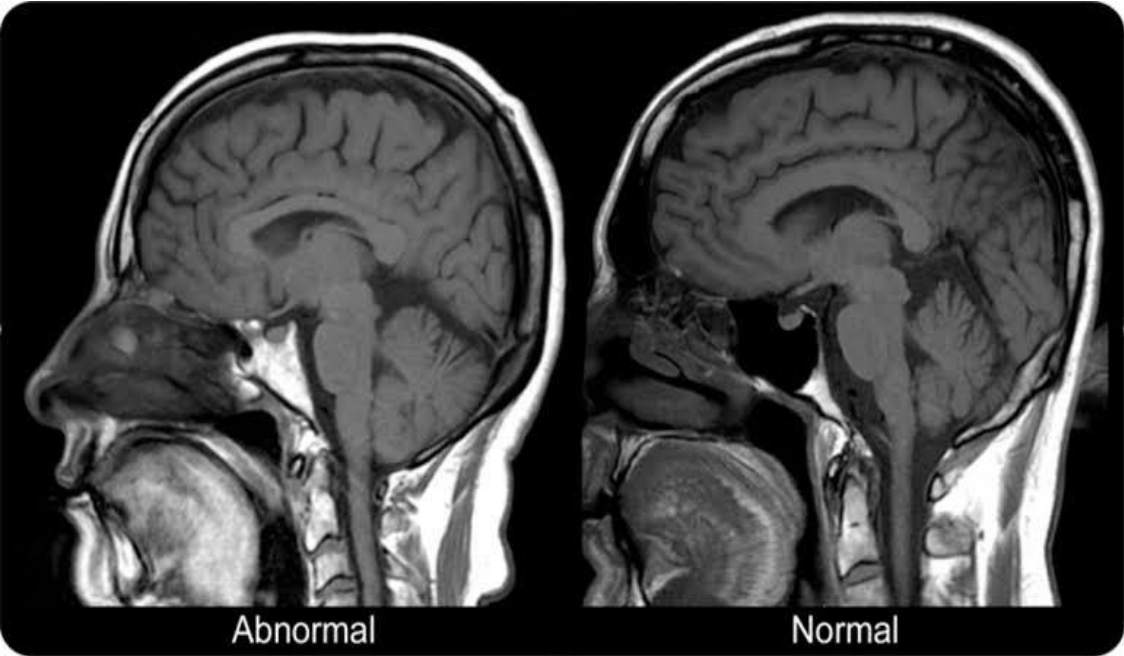
- ◉ Classificação: MCPH 1 (251200) a MCPH 25
- ◉ Grande heterogeneidade genética

<b>Classificação</b>	<b>Gen14e</b>	<b>local</b>	<b>detalhes</b>
<b>MCPH1</b>	<i>MCPH1</i>	<b>8p23</b>	Graus variados de MC. Pode não ter DI
<b>MCPH2</b>	<i>WDR62</i>	<b>19q13</b>	Pode haver malformação cortical
<b>MCPH3</b>	<i>CDK5RAP2</i>	<b>9q33</b>	BX, DI
<b>MCPH4</b>	<i>CASC5</i>	<b>15q14</b>	BX, DI e ventrículos alargados
<b>MCPH5</b>	<i>ASPM</i>	<b>1q31</b>	DI + Alteração de fala
<b>MCPH6</b>	<i>CENPJ</i>	<b>13q12</b>	DI, convulsões, hipertelorismo ocular e orelhas pequenas
<b>MCPH7</b>	<i>STIL</i>	<b>1p33</b>	Ataxia, convulsões , estrabismo, BX
<b>MCPH8</b>	<i>CEP135</i>	<b>4q12</b>	DI grave
<b>MCPH9</b>	<i>CEP152</i>	<b>15q21</b>	DI
<b>MCPH10</b>	<i>ZNF335</i>	<b>20q13</b>	DI, convulsões
<b>MCPH11</b>	<i>PHC1</i>	<b>12p13</b>	DI
<b>MCPH12</b>	<i>CDK6</i>	<b>7q12</b>	DI
<b>MCPH13</b>	<i>CENPE</i>	<b>4q24</b>	DI, convulsões

Classificação	gene	cromossomo	detalhes
MCPH14	<i>SASS6</i>	1p21	
MCPH15	<i>MFSD2A</i>	1q34.2	
MCPH16	<i>ANKLE2</i>	12q24	
MCPH17	<i>CIT</i>	12q24	
MCPH18	<i>WDFY3</i>	4q21	
MCPH19	<i>COPB2</i>	3q23	
MCPH20	<i>KIF14</i>	1q31	
MCPH21	<i>NCAPD2</i>	12p13	
MCPH22	<i>NCAPD3</i>	15q25	
MCPH23	<i>NCAPD3</i>	11q25	
MCPH24	<i>NUP37</i>	12q23	
MCPH25	<i>MAP11</i>	7q22	



Spot the difference



Abnormal

Normal



# TUBULINOPATIAS

- ◉ Tipos:  $\alpha$ -tubulina e a  $\beta$ -tubulina, que são as proteínas que compõem os microtúbulos
- ◉ Importantes no desenvolvimento e migração neuronal
- ◉ Alterações determinam simplificação de estruturas anatômicas corticais

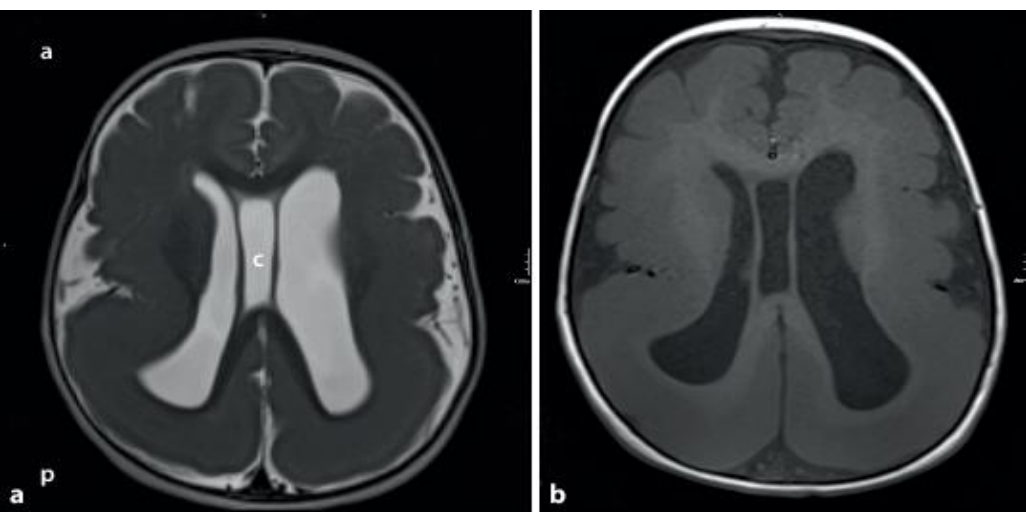
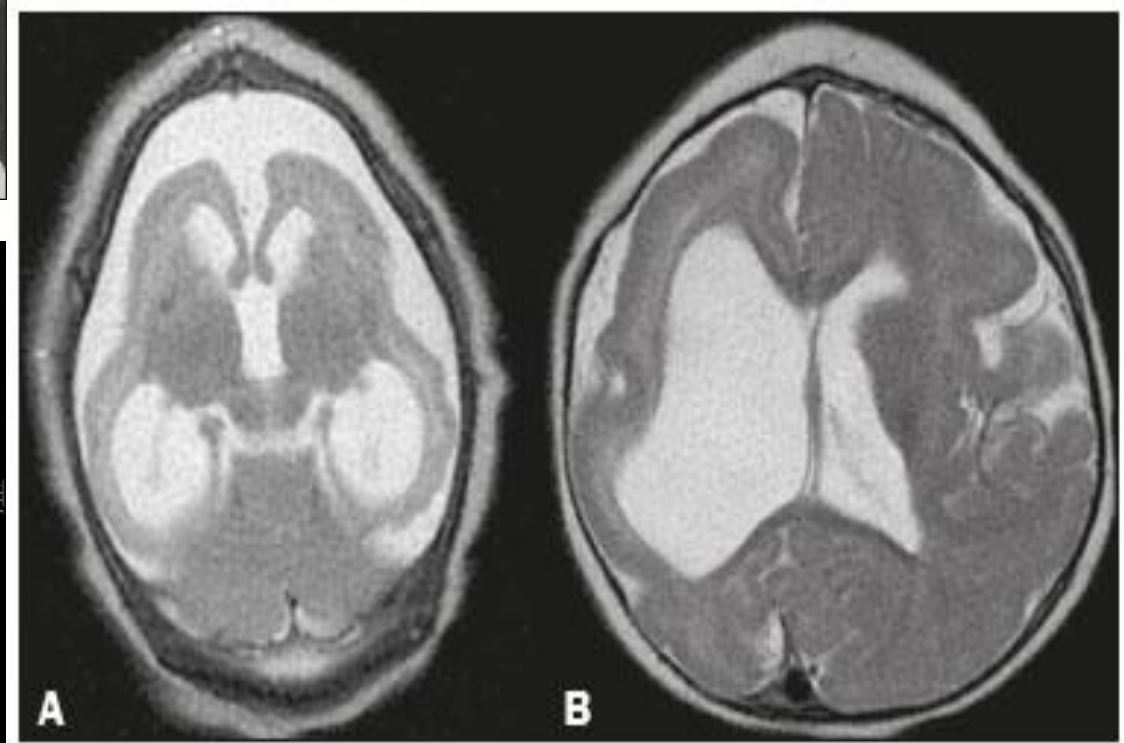
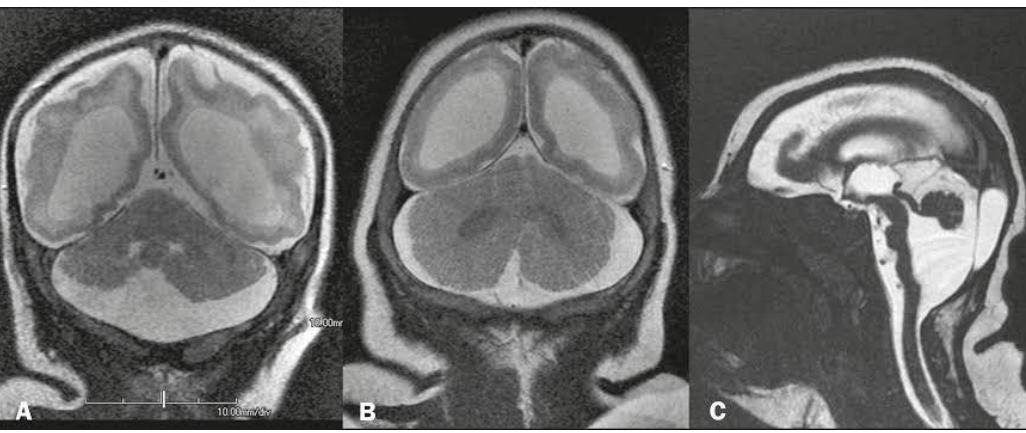
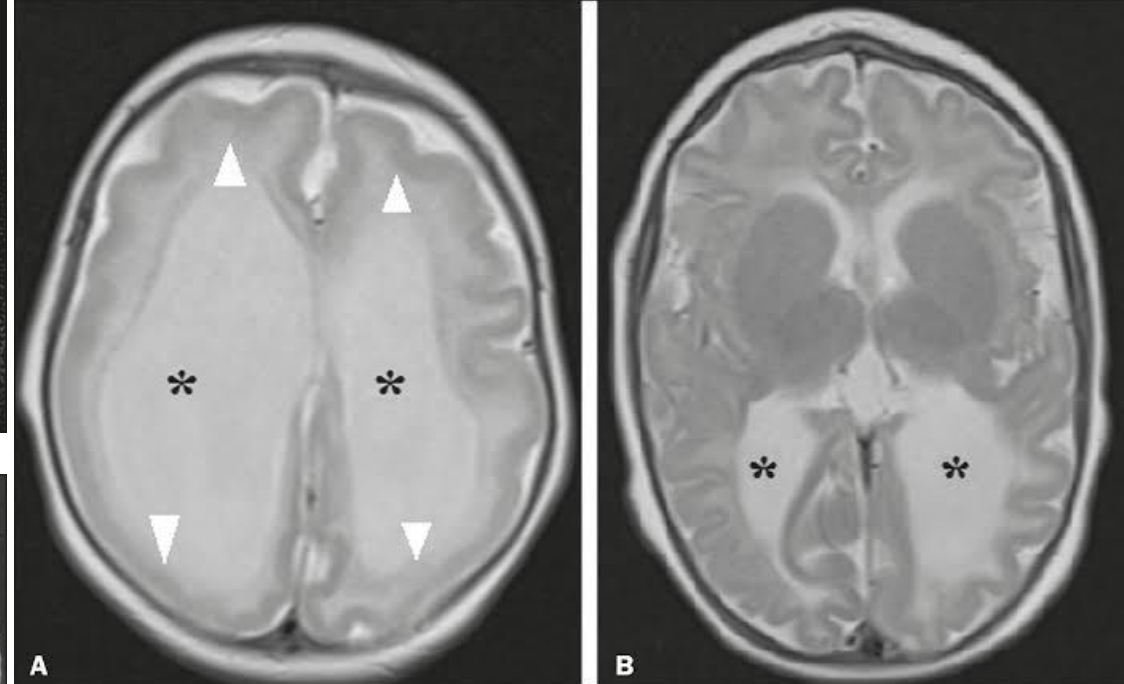
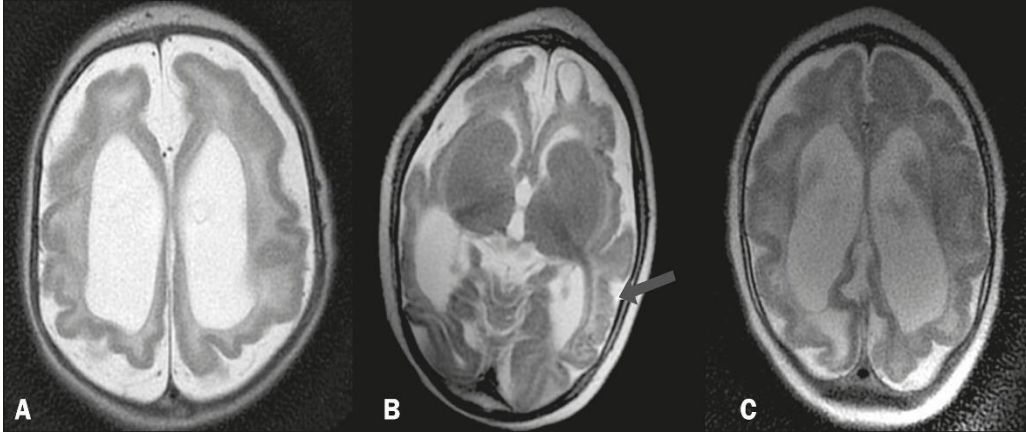
# TUBULINOPATIAS ( TUBULIN-RELATED CORTICAL DYSGENESIS)

Gene	HER	Complex Cortical Malformations				
		Lisencefalia Clássica	Polimicrogria Displasia Cortical	Giros Simplificados	Microlisencefalia	outras
TUBA1A	AD	37% <sup>2</sup>	12% <sup>3</sup>	4% <sup>4</sup>	13% <sup>5</sup>	Lissencephaly w/cerebellar hypoplasia (15%) Predominantly central pachygyria (30%) <sup>6</sup>
TUBB2B	AD		87.5%	30%	9.4%	Lissencephaly w/agenesis of the corpus callosum (3.1%) Open-lip schizencephaly (1 person) CFEOM3 (1 family) <sup>7</sup>
TUBB3	AD		90%	10%	1 case <sup>9</sup>	Brain stem & cerebellar vermian hypoplasia & basal ganglia dysmorphism CFEOM3 <sup>10</sup>
TUBB (TUBB5)	AD			3 persons		Range: SGP to focal polymicrogyria & microcephaly
TUBG1	AD	2/3 persons				Predominantly posterior subcortical band heterotopia (1/3 persons)
TUBA8	AR		2 related families <sup>11</sup>			Generalized polymicrogyria, dysplastic or absent corpus callosum, optic nerve hypoplasia, absence of sharp demarcation between the pons & medulla w/pontine bulge extending too far caudally
TUBB2A	AD			2 persons		Dysmorphic corpus callosum, normal gyral pattern, & basal ganglia



# OUTROS GENES RELACIONADOS À DISGENESIA CORTICAL

Gene	Disorder (OMIM) <sup>1</sup>	MOI
<b><u>Lissencephaly-pachygyria spectrum of cortical malformation</u></b> <sup>2</sup>		
<i>LIS1 (PAFAH1B1)</i>	<i>LIS1</i> -associated lissencephaly/subcortical band heterotopia	AD <sup>3</sup>
<b><u>Classic and atypical lissencephaly syndromes</u></b> <sup>4</sup>		
<i>LIS1 (PAFAH1B1), YWHAE</i> <sup>5</sup>	Miller-Dieker lissencephaly syndrome (247200)	AD
<i>DCX</i>	DXC - related disorders	XL
<i>DYNC1H1</i>	See footnote 6 (600112)	AD
<i>ARX</i>	X-linked lissencephaly 2 (300215)	XL
<i>RELN</i>	Lissencephaly 2 (257320)	AR
<i>VLDLR</i>	<i>VLDLR</i> -associated cerebellar hypoplasia	AR
<b><u>Cobblestone cortical malformation (lissencephaly) syndromes</u></b> <sup>4</sup>		
<i>ADGRG1 (GPR56)</i>	Polymicrogyria	AR
~6 genes	Walker-Warburg syndrome	AR
~14 genes	Muscle-eye-brain disease	AR
<i>FKTN</i>	Fukuyama congenital muscular dystrophy	AR
<b><u>Polymicrogyria-like cortical dysplasia</u></b>		
<i>NDE1</i>	Lissencephaly 4 (614019)	AR
<i>WDR62</i>	Primary autosomal recessive microcephaly 2 (604317)	AR
<i>DYNC1H1</i> <sup>6</sup>	See footnote 6 (600112)	AD
<i>ACTB</i>	Baraitser-Winter cerebrofrontofacial (BWCF) syndrome	AD <sup>7</sup>
<i>ACTG1</i>		
<b><u>Polymicrogyria</u></b> <sup>8</sup>		
<i>KIF5C</i>	Complex cortical dysplasia with other brain malformations 2 (615282)	AD
<i>EOMES (TBR2)</i>	See OMIM 604615	AR
<b><u>Microlissencephaly</u></b>		
<i>NDE1</i>	Lissencephaly 4 (614019)	AR
<i>WDR62</i>	Primary autosomal recessive microcephaly 2 (604317)	AR
<i>KATNB1</i>	Lissencephaly 6 with microcephaly (616212)	AR
<b><u>Microcephaly with cortical malformations</u></b>		
<i>KIF2A</i>	Complex cortical dysplasia with other brain malformations 3 (615411)	AD

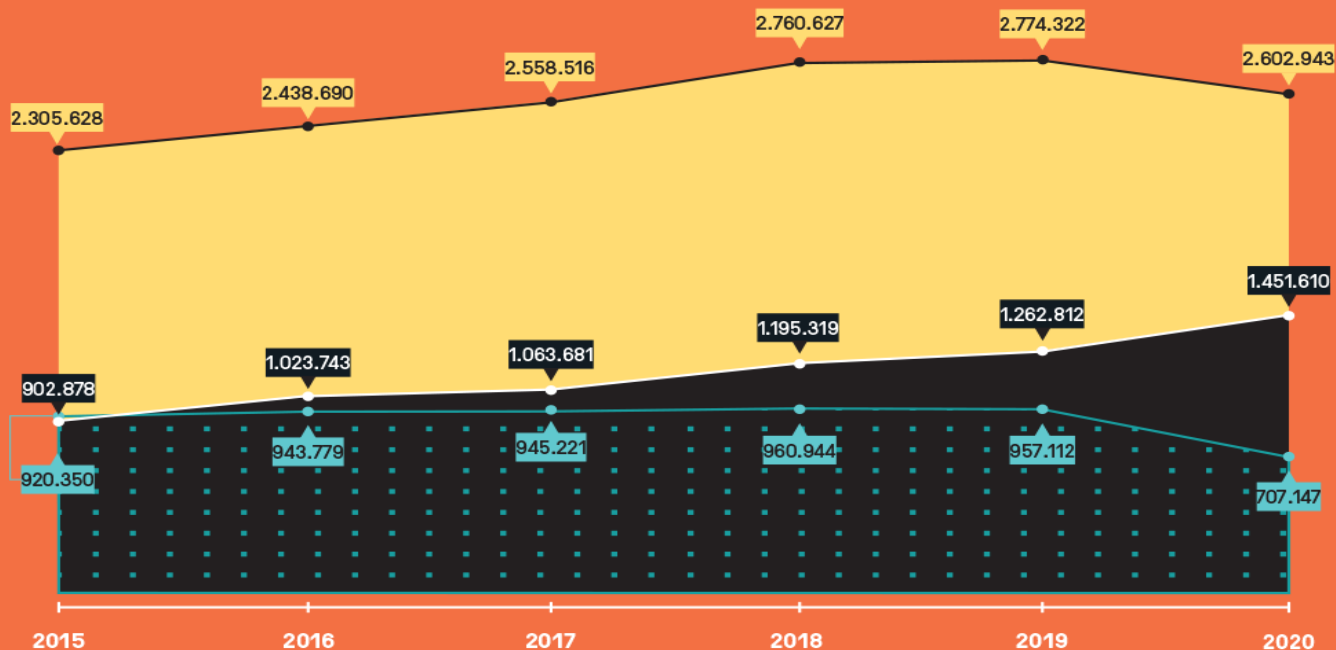


DESCRIÇÃO		TOTAL PARCIAL (%)	TOTAL GERAL (%)	
SEM MICROCEFALIA ATUAL	SEM MICROCEFALIA AO NASCIMENTO (ERRO DE AFERIÇÃO DE MEDIDAS) *		39 (56,5)	69 (53,4)
	ZIKA GESTACIONAL SEM MICROCEFALIA AO NASCIMENTO (NÃO AUTOCNES)		5 (7,2)	
	MICROCEFALIA REFERIDA AO NASCIMENTO DESCARTADA NA EVOLUÇÃO		26 (37,6)	
COM MICROCEFALIA ATUAL	MICROCEFALIA DE CAUSA GENÉTICA	MALFORMAÇÕES DE SNC	12 (46,1)	26 (20,1)
		MICROCEFALIA VERA (MONOGÊNICA)	2 (7,6)	
		CROMOSSOMOPATIAS	2 (7,6)	
		SÍNDROME DA CORNÉLIA DE LANGE	2 (7,6)	
		SÍNDROMES COM CRANIOSINOSTOSE	5 (19)	
		SÍNDROMES DISMÓRFICAS INDEFINIDAS	3 (11)	
	MICROCEFALIA POR INFECÇÃO CONGÊNITA CONFIRMADA	CITOMEGALOVIRUS	9 (60)	15 (11,6)
		SÍFILIS (ASSOCIADA A FATORES AMBIENTAIS) **	3 (20)	
		ZIKA (NÃO AUTOCNES)	2 (13)	
		TOXOPLASMOSE	1 (6,6)	
	MICROCEFALIA POR INFECÇÃO CONGÊNITA A CONFIRMAR COM OU SEM FATORES AMBIENTAIS **/ ***			10 (7,7)
	MICROCEFALIA DE CAUSA INDETERMINADA ***			9 (6,9)
TOTAL GERAL			129	

Eventos  
epidemiológicos  
recientes

# EVOLUÇÃO DE REGISTRO DE NASCIMENTO, ÓBITOS E CASAMENTOS CIVIS DE 2015 A 2020

(PORTAL DE TRANSPARÊNCIA DO REGISTRO CIVIL)



- Nascimentos
- Mortes
- Casamentos

## 2021

Nascimentos: 639.321  
Mortes: 433.218  
Casamentos: 182.048

Não incluímos 2021 no gráfico, já que o ano ainda está no começo, claro. Você vê o acumulado até 5 de abril (data de conclusão desta edição) à esquerda.\*

Fonte: Associação Nacional dos Registradores de Pessoas Naturais (Arpen-Brasil), Portal da Transparência do Registro Civil.  
\*Novos registros podem demorar até 15 dias para entrar no sistema, então os números parciais são um pouco defasados.

### Anomalia CID10 3c	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021 (parcial)
D18 Hemangioma e linfangioma de qualquer localiz	5	5	11	9	10	5	12	20	44	20	30	20
Q00 Anencefalia e malformacoes similares	20	34	33	17	23	19	11	15	11	9	22	3
Q01 Encefalocele	9	9	11	10	5	15	10	20	9	9	9	4
Q02 Microcefalia	4	8	8	7	11	55	68	33	30	27	22	9
Q03 Hidrocefalia congen	46	55	45	55	45	35	31	39	58	53	27	18
Q04 Outr malformacoes congen do cerebro	34	23	29	23	22	30	38	27	31	34	21	23
Q05 Espinha bifida	29	58	44	33	59	50	54	59	43	37	45	30
Q06 Outr malformacoes congen da medula espinhal	2	1	3	11	10	6	25	28	25	22	8-	
Q07 Outr malformacoes congen do sist nervoso	9	15	16	10	8	5	16	10	13	19	8	3
Q10 Malform congen palpebras ap lacrimal orbita	7	7	5	3	4	3	3	4	4	5	3	3
Q11 Anoftalmia microftalmia e macroftalmia	4	3	2	1	4	2	3	1	1	1	2	3
Q12 Malformacoes congen do cristalino	4	1	3	3	1	1	1	4	2	4	2-	
Q13 Malformacoes congen camara anterior do olho	-	1	2-		2	4	2-		1	1-		1
Q14 Malformacoes congen camara posterior do olho	-	-	1-	-	-		5	2	1-	-		1
Q15 Outr malformacoes congen do olho	4	2	11	4	1	2	1	3	4	1	1	3
Q16 Malform congen ouvido caus compr audicao	16	15	38	25	21	10	12	12	10	9	11	9

Q12	Malformacoes congen do cristalino	4	1	3	3	1	1	1	4	2	4	2-	
Q13	Malformacoes congen camara anterior do olho	-	1	2-		2	4	2-		1	1-	1	
Q14	Malformacoes congen camara posterior do olho	-	-	1-	-	-		5	2	1-	-	1	
Q15	Outr malformacoes congen do olho	4	2	11	4	1	2	1	3	4	1	1	3
Q16	Malform congen ouvido caus compr audicao	16	15	38	25	21	10	12	12	10	9	11	9
Q17	Outr malformacoes congen da orelha	87	68	111	109	148	181	155	125	128	102	84	37
Q18	Outr malformacoes congen da face e pescoco	68	47	48	79	108	138	144	139	167	89	49	38
Q20	Malform congen camaras e comunicacoes card	41	49	90	64	54	36	56	55	63	54	111	38
Q21	Malformacoes congen dos septos cardiacos	187	209	305	650	318	302	440	580	485	456	512	130
Q22	Malform congen valvas pulmonar tricuspide	26	26	42	33	17	20	18	35	35	25	19	21
Q23	Malformacoes congen valvas aortica e mitral	23	41	27	34	25	15	18	33	42	32	23	15
Q24	Outr malformacoes congen do coracao	88	121	137	114	54	50	58	91	102	104	88	55
Q25	Malformacoes congen das grandes arterias	50	77	162	140	208	146	57	91	99	103	79	37
Q26	Malformacoes congen das grandes veias	2	1	2	10	6	2	1	4	4	7	8	1
Q27	Outr malformacoes congen sist vasc perif	37	22	32	36	44	37	46	42	60	44	26	11
Q28	Outr malform congen aparelho circulatorio	7	11	8	12	2	8	4	7	8	7	6	3
Q30	Malformacao congen do nariz	1	6	12	8	8	6	8	15	11	7	10	3
Q31	Malformacoes congen da laringe	2	1	4	4-	-		2	8	11	5	2	2





Q54	Hipospadias	100	98	99	98	111	102	107	104	106	87	106	55
Q55	Outr malformacoes congen org genitais masc	14	6	20	13	9	13	18	14	48	49	43	27
Q56	Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo	14	14	22	20	18	13	25	19	12	9	18	9
Q60	Agenesia renal e outr defeitos reducao rim	15	18	21	24	21	17	16	14	13	23	20	6
Q61	Doenc cisticas do rim	15	17	17	24	12	13	12	20	17	12	7	8
Q62	Anom cong obstr pelv renal malf cong ureter	33	30	28	38	32	26	44	50	47	35	30	17
Q63	Outr malformacoes congen do rim	8	13	11	9	9	12	13	14	17	10	7	3
Q64	Outr malformacoes congen aparelho urinario	11	12	14	19	7	11	13	37	21	10	4	6
Q65	Malformacoes congen do quadril	21	23	41	62	70	38	87	140	157	114	44	15
Q66	Deform congen do pe	264	233	242	225	244	223	211	224	218	196	133	92
Q67	Deform osteom cong cabeca face coluna torax	11	9	8	12	13	26	18	21	43	22	41	18
Q68	Outr deform osteomusculares congen	26	25	27	30	28	25	32	32	34	34	22	23
Q69	Polidactilia	279	258	287	297	274	277	260	261	300	271	207	146
Q70	Sindactilia	57	56	63	45	30	49	40	61	52	32	25	16
Q71	Defeitos p/reducao do membro super	31	31	20	21	25	22	21	19	19	17	13	7
Q72	Defeitos p/reducao do membro infer	5	7	5	9	12	6	7	2	11	7	3	5
Q73	Defeitos p/reducao de membro NE	9	4	4	7	2	3	3	2	1	4-		3

Q74	Outr malformacoes congen dos membros	46	52	43	39	26	40	33	38	47	24	16	20
Q75	Outr malformacoes congen ossos cranio e face	19	10	26	25	24	27	31	23	31	25	17	16
Q76	Malform congen coluna vertebral ossos torax	2	8	10	6	4	8	7	5	15	15	36	7
Q77	Osteocondr c/anom cresc ossos long col vert	10	9	12	10	8	9	10	7	12	12	6	5
Q78	Outr osteocondrodisplasias	5	6	3	4	4	2	6	2	7	9	3	4
Q79	Malformacoes congen sist osteomuscular NCOP	102	98	104	112	116	100	111	112	104	107	81	61
Q80	Ictiose congen	2	2	5-		2-		1	1-		3	2	2
Q81	Epidermolise bolhosa	4	1	4	1	1-		2	3	2	2	3	3
Q82	Outr malformacoes congen da pele	20	7	13	27	46	53	57	47	78	27	44	16
Q83	Malformacoes congen da mama	32	35	25	23	27	59	16	17	19	14	31	15
Q84	Outr malformacoes congen do tegumento	9	7	12	6	8	6	10	12	7	4	2	3
Q85	Facomatoses NCOP	1	1	2	1-	-		2	1-		3-		1
Q86	Sindr c/malf cong dev causas exog conh NCOP	1-		1	1	1	3-	-		2-		1	1

Q87	Outr sindr c/malform cong q acomet mult sist	19	12	20	19	14	9	9	14	22	22	11	9
Q89	Outr malformacoes congen NCOP	40	49	62	40	48	19	29	52	60	46	27	15
Q90	Sindr de Down	115	119	140	116	128	116	133	170	147	131	133	73
Q91	Sindr de Edwards e sindr de Patau	26	26	51	33	28	17	24	39	35	27	31	17
Q92	Outr trissomias e trissom parc autoss NCOP	3	2	2	1	2-		7	2-	-		2	2
Q93	Monossomias e delecoes dos autossomos NCOP	1-		2	1-		1	1	1	1	1-		3
Q95	Rearranjos equilibr e marcadores estrut NCOP	-	-	-	-	-		2-	-	-	-	-	-
Q96	Sindr de Turner	3	3	3	2	1	4	5-		3-		1	1
Q97	Outr anom cromoss sexuais fenotipo fem NCOP	-	1	3	1-		2	1-	-		1-	-	-
Q98	Outr anom cromoss sexuais fenotipo masc NCOP	-	3-	-	-		2	4	3	1-		1-	-
Q99	Outr anomalias dos cromossomos NCOP	6	20	14	10	5	5	7	8	7	11	12	4
Total		2.523	2.569	3.128	3.332	2.984	2.932	3.292	3.741	3.881	3.248	2.943	1.525

Ano	AC - Sim	AC - Não	Ignorado	Total NV (ocorridos MSP)
2010	3003	188487	59	191.549
2011	3085	190916	185	194.186
2012	3769	191227	116	195.112
2013	3919	188710	55	192.684
2014	3628	194424	66	198.118
2015	3591	194787	76	198.454
2016	4144	184609	299	189.052
2017	4543	185135	62	189.740
2018	4740	180264	13	185.017
2019	3970	173655	11	177.636
2020	3542	160024	11	163.577
2021	2058	114770	29	116.857

<b>Ano</b>	<b>AC - Sim</b>	<b>AC - Não</b>	<b>Ignorado</b>	<b>Total NV</b>
------------	-----------------	-----------------	-----------------	-----------------

<b>2018</b>	<b>4740</b>	<b>180264</b>	<b>13</b>	<b>185.017</b>
-------------	-------------	---------------	-----------	----------------

<b>2019</b>	<b>3970</b>	<b>173655</b>	<b>11</b>	<b>177.636</b>
-------------	-------------	---------------	-----------	----------------

<b>2020</b>	<b>3542</b>	<b>160024</b>	<b>11</b>	<b>163.577</b>
-------------	-------------	---------------	-----------	----------------

<b>ANOMALIA</b>	<b>2016</b>	<b>2017</b>	<b>2018</b>	<b>2019</b>	<b>2020</b>	<b>2021 (PARC.)</b>
<b>MICROCEFALIA</b>	<b>68</b>	<b>33</b>	<b>30</b>	<b>27</b>	<b>22</b>	<b>9</b>

	<b>2018-2019</b>	<b>2019-2020</b>
<b>NASCIDOS VIVOS</b>	<b>- 6,4%</b>	<b>- 9,9%</b>
<b>MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS</b>	<b>- 8%</b>	<b>- 14%</b>
<b>MICROCEFALIAS</b>	<b>- 10%</b>	<b>- 19%</b>

# PROPOSTAS

- ⦿ Treinamento dos profissionais envolvidos na notificação:
  - ✓ Aferição anatômica.
  - ✓ Utilização de gráficos Intergrowth 21
  - ✓ Checagem da metodologia utilizada nos encaminhamento



# PROPOSTAS

- Identificar a sistemática de encaminhamento via CROSS na sua unidade hospitalar
- Solicitar agendamento CROSS pela unidade básica via encaminhamento médico

**SISTEMA CROSS = FEVEREIRO 2021**

**Centro de Genética  
Médica/UNIFESP:**

**Microcefalia / Menor que 6  
meses**

**OBRIGADO**