

Introdução à ANS e à Metodologia do *Toolkit*

**Parte do *Toolkit*, da Fundação PHG,
para a Avaliação das Necessidades
de Saúde em relação
a Doenças Congênitas**

Versão 1.1: setembro 2013

PHG Foundation is a charity registered in the UK.

Company Number: 5823194 Charity Number: 1118664

Address: 2 Worts Causeway Cambridge CB1 8RN (UK)

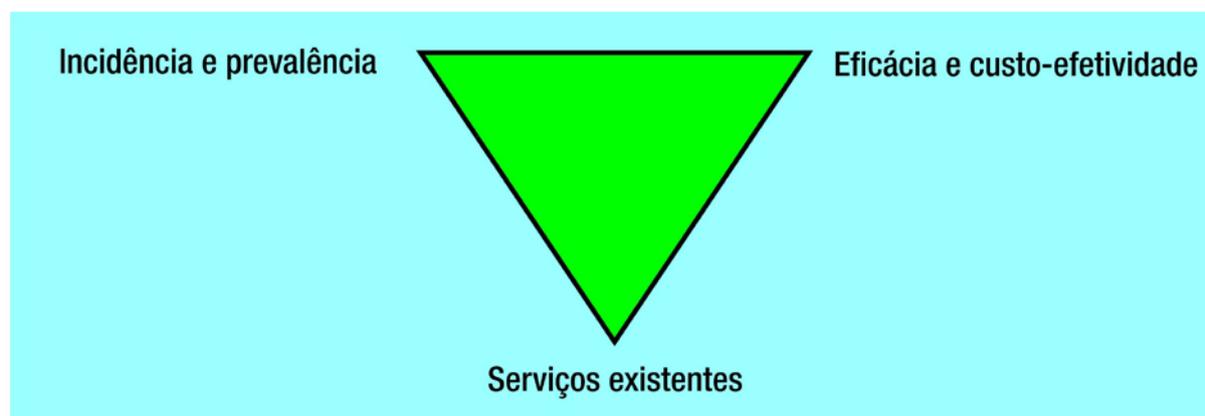
Introdução à avaliação das necessidades de saúde

A avaliação das necessidades de saúde (ANS) é um método sistemático que visa identificar necessidades de saúde não atendidas, em uma população, e fazer alterações em resposta^{1,2} (Quadro 1). A necessidade de cuidados de saúde diz respeito à capacidade da população para se beneficiar de cuidados de saúde em intervenções ou serviços. As necessidades de saúde também incluem a capacidade de se beneficiar de mudanças para a frequência e a distribuição de fatores de risco e de fatores sociais e ambientais que influenciam a saúde, por exemplo, o status socioeconômico, a educação, a alimentação, o emprego e o comportamento.

A necessidade relaciona-se com a ocorrência e a gravidade do problema em questão, a eficácia e o custo-efetividade das intervenções que abordam o problema, bem como a disponibilidade e o acesso a serviços e intervenções por aqueles que deles necessitam. Identificar (e, em seguida, abordar) as desigualdades em determinantes de saúde e serviços são componentes importantes da ANS.

Quadro 1. Avaliação das Necessidades de Saúde

Processo para identificar as necessidades e as desigualdades de saúde, em uma população, levando a prioridades e alocação de recursos que vão melhorar a saúde e reduzir tais desigualdades



Fonte: Williams and Wright, BMJ 1998.

Wright J, Williams R and Wilkinson JR (1998) *Development and importance of health needs assessment*, BMJ: 25; 316(7140):1310-3.

² Williams R and Wright J (1998) *Epidemiological issues in health needs assessment* BMJ: 2; 316(7141):1379-82.

Há uma série de abordagens que são combinadas em uma avaliação das necessidades³, com a abordagem retratada no Quadro 1, chamada de abordagem epidemiológica, e baseia-se na combinação de conhecimento, de incidência e prevalência, com a avaliação da eficácia das intervenções. Embora a abordagem epidemiológica seja abrangente, as abordagens adicionais podem ser usadas quando os dados epidemiológicos sejam inexistentes ou os recursos, para revisar tais informações, não estejam disponíveis. Estas podem envolver a comparação de nível de serviço entre as populações em diferentes áreas (comparativos) ou a consideração dos pontos de vista de diferentes partes interessadas, desde políticos a pacientes. Embora essas duas abordagens posteriores possam ser utilizadas por si mesmas, elas são, muitas vezes, suplementos úteis para a abordagem epidemiológica, pois permitem uma avaliação mais completa.

A combinação das três abordagens de Avaliação das Necessidades de Saúde (ANS) descritas acima, utilizadas no contexto de doenças congênitas, é a estrutura básica usada nesse *Toolkit*, e sustenta o processo e as ações potencialmente resultantes da mesma. O *Toolkit* é o 'instrumento' que permite aos usuários realizar a ANS de forma estruturada, com foco na identificação de lacunas na prestação de serviços e nos passos necessários para priorizar, planejar, implementar e avaliar as ações de saúde, de forma a limitar essas lacunas. O *Toolkit* faz isso orientando os usuários através do processo de avaliação das necessidades, e permitindo-lhes conferir o seguinte:

- Dados demográficos sobre o país ou região
- Indicadores epidemiológicos cruciais para a carga da doença para uma condição ou condições escolhidas, e os efeitos potenciais de intervenções específicas
- Uma avaliação estruturada de políticas, programas, serviços e intervenções existentes em termos de disponibilidade, qualidade, cobertura e eficácia
- Uma comparação entre a situação atual ('onde estamos agora?') com a situação desejada ('onde queremos ser?')
- Lacunas identificadas e necessidades não satisfeitas
- Avaliações qualitativas da eficácia das intervenções
- Áreas de ação e intervenções por ordem de prioridades, que são relevantes e apropriadas para o nível de desenvolvimento socioeconômico do país, e são sensíveis aos valores da sociedade, à cultura e à legislação.

O processo de ANS salienta a importância da participação de todos os principais grupos interessados, incluindo, por exemplo, legisladores, representantes do governo/ministério, profissionais de saúde pública e clínicos de uma gama de serviços de saúde, cientistas de laboratório, representantes de grupos de apoio a pacientes e instituições de caridade, economistas da saúde, pesquisadores e setor privado de saúde. Essa abordagem inclusiva maximiza as chances de que as conclusões do projeto terão grande aceitação, seguida de que uma ação eficaz.

³ Stevens A and Raftery J (ed) (1997), Health care needs assessment (2nd series), Radcliffe Medical Press Oxford.

Metodologia do Toolkit

Âmbito do Toolkit

A justificativa para o desenvolvimento desse Toolkit é fornecida no *Documento Global, da Fundação PHG, para a Avaliação das Necessidades de Saúde em Relação a Doenças Congênitas*. Com base nesse raciocínio, foram selecionados uma série de temas para inclusão no Toolkit, e estão listados na Tabela 1. Os temas foram divididos em duas categorias, clínica e serviço. Os tópicos atualmente não incluídos no Toolkit podem ser criados, embora eles podem não ter dados estimados/modelares da carga da doença. No entanto, deve notar-se que os temas listados abaixo são considerados como versões oficiais, e quaisquer temas criados pela própria comunidade de usuários não se tornam, automaticamente, versões oficiais.

Tabela 1: Temas atualmente incluídos no Toolkit

Clínicos	Serviços
Doença cardíaca congênita	Serviços de saúde
Hipotireoidismo congênito	Triagem neonatal
Síndrome congênita da rubéola	Cuidados e triagem na pré-concepção
Sífilis congênita	Serviços pré-natais
Síndrome de Down	Teratogênicos
Transtorno do espectro alcoólico fetal	
Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase	
Defeitos do tubo neural	
Fissuras orofaciais	
Doença hemolítica do recém-nascido	
Doença falciforme	
Talassemias	

Método de desenvolvimento

O Toolkit foi desenvolvido, ao longo de um período de dois anos, pela Fundação PHG com o apoio do Centro de Informática em Saúde e Educação Multiprofissional (CHIME, abreviatura em inglês) do University College de Londres, sob a direção de um pequeno grupo de orientação (Anexo 1). Um número de peritos externos também tem contribuído para temas individuais, seja pela autoria de seções específicas ou agindo como colaboradores. A lista completa dos colaboradores do projeto pode ser encontrada no Anexo 2.

Em 2010, um protótipo foi dirigido por três países da América Latina: Argentina, Uruguai e Brasil, e alguns dos materiais do Toolkit também foram posteriormente avaliados em um *workshop* internacional em junho de 2011.

O Toolkit

O *Toolkit* (Conjunto de Ferramentas) da Fundação PHG para Avaliação de Necessidades consiste em vários componentes que podem ajudar na realização de uma avaliação das necessidades. Os documentos que estão incluídos contêm informações gerais com base em uma revisão da literatura, e servem para dar introduções a temas específicos ou em relação a tópicos específicos, como consanguinidade, questões éticas, legais e sociais em relação a doenças congênitas, análises multicriteriosas de decisões e engajamento do paciente.

Cada tema contém um documento de base que fornece informações e dados sobre a epidemiologia das condições específicas (tais como fatores de risco, carga de morbidade e mortalidade), com ênfase nas abordagens em saúde pública e de seu controle em nível populacional. Nós também tentamos fornecer algumas informações sobre a eficácia e o custo-efetividade com base em uma revisão da literatura; no entanto, isso não é extensivo. Também é importante ter em mente que os custos e o impacto de intervenções variam dependendo das circunstâncias locais, incluindo o nível de desenvolvimento e o modo de organização da saúde e de outros serviços, da disponibilidade de recursos locais e de tecnologia, e dos valores da sociedade.

O *Toolkit* também fornece orientações sobre a avaliação dos serviços existentes e das intervenções, a identificação de lacunas e como isso pode ser abordado. A avaliação é baseada em enquadramentos⁴ e considera os recursos existentes ou estruturas (por exemplo, finanças, instalações, equipamentos e pessoal treinado), os processos e os resultados (medidas de atividade, tais como corridas na clínica, visitas realizadas na pré-concepção, cobertura do exame e serviços de tratamento) e as consequências, ou seja, relacionadas à ocorrência, à morbidade e à mortalidade por doenças congênitas. A qualidade é um domínio importante dentro da avaliação dos serviços, e inclui medidas como eficácia, eficiência, equidade, acessibilidade, aceitabilidade e receptividade. O documento Guia fornece uma visão geral do processo e como se pode usar os vários documentos para cada tema.

Como parte do *Toolkit*, oferecemos uma gama de dados sobre demografia, serviços de saúde e epidemiológicos que são relevantes a nível global, regional e nacional. Mais informações sobre as fontes de dados são dadas na próxima seção. A maioria dos dados epidemiológicos e de eficácia é derivada a partir de modelos matemáticos, e está sujeita a diferentes graus de incerteza, dependendo do tipo de dados e em que se aplica, ou seja, em que país ou região⁵. Por essa razão, sugerimos que o uso de dados locais (quando disponíveis) é preferível, embora possam ter de ser ajustados para ter em conta as limitações em termos de qualidade e representatividade.

Nós também fornecemos estimativas epidemiológicas para certas doenças congênitas, que são derivadas do Banco de Dados Modell de Doenças Congênitas Constitucionais (MGDB, abreviatura em inglês), desenvolvido pela professora Bernadette Modell e colegas do Centro de Informática em Saúde e Educação Multiprofissional para distúrbios congênitos selecionados. Mais detalhes sobre o MGDB podem ser encontrados na próxima seção. Note que nem todos os temas incluem dados estimados/modelares, mas exigem que os dados sejam recolhidos ou estimados pelos usuários do *Toolkit*. Os dados que estão incluídos não pretendem, de modo algum, ser definitivos, e só devem ser usados como um ponto de partida.

⁴ Donabedian A (1978) *The quality of medical care*. Science; 200:856-64.

⁵ Os dados demográficos e de serviços de saúde que oferecemos vêm de fontes internacionais que, embora geralmente com base em dados fornecidos pelos países, podem, em alguns casos, não representar a maioria das informações atualizadas disponíveis a nível nacional.

A língua oficial, usada no *Toolkit*, é o inglês (Reino Unido). Estamos conscientes de que nem todo mundo pode entender o inglês, e estamos procurando a melhor forma de fornecer versões traduzidas do documento. No entanto, deve notar-se que a versão oficial é a versão em inglês, e que uma cópia traduzida seria um acompanhamento para o documento oficial, e não também uma versão oficial.

Introdução ao Banco de Dados do PHG

O PHGDB é o banco de dados que a Fundação PHG compilou, a fim de ajudar a armazenar as necessidades de dados do *Toolkit* para abordar as duas primeiras etapas do processo de ANS conforme descrito acima, ou seja, dados demográficos e indicadores epidemiológicos importantes. Os dados, nesse PHGDB, apenas se destinam a ser usados como pontos de partida, com os usuários do *Toolkit* instados a buscar dados atualizados locais. Os dados do PHGDB serão periodicamente revistos, a fim de atualizar as fontes de dados ou adicionar novos dados relevantes para o *Toolkit*.

Que países estão incluídos?

Os códigos ISO para os países incluídos nessa versão do *Toolkit* foram retirados do *site* da Organização Internacional para Padronização (http://www.iso.org/iso/country_codes/iso_3166_code_lists/country_names_and_code_elements.htm) e são o ISO 3166-1-alfa-2 elementos de código.

Uma lista de países incluídos no *Toolkit* pode ser encontrada no Anexo 3. Países não incluídos atualmente no *Toolkit* podem ser adicionados, embora possam carecer de dados estimados/modelares.

Como são feitas as comparações internacionais?

O PHGDB usa as mesmas regiões geográficas (21 regiões distintas) como o Estudo da Carga Global de Doenças (GBD, abreviatura em inglês) (Capítulo 8 http://www.globalburden.org/GBD_Study_Operations_Manual_Jan_20_2009.pdf), a fim de permitir a comparação internacional ou regional, se necessário. Veja o Anexo 4.

De onde vêm os perfis demográficos?

Os perfis demográficos foram compilados para cada um dos países incluídos no *Toolkit*. Os dados demográficos foram baixados do *site* da Divisão de Estatísticas Demográficas das Nações Unidas (<http://unstats.un.org/unsd/demographic/default.htm>) e do Anuário Demográfico das Nações Unidas (<http://unstats.un.org/unsd/demographic/products/dyb/dyb2.htm>). Tomamos a decisão pragmática de agrupar a pirâmide demográfica em 14 intervalos de idade de 5 anos para homens, mulheres e população total (ver Anexo 5). Isso funcionou bem, logisticamente, na medida em que os dados foram apresentados dessa forma, no mínimo, pelo *site* da ONU. Em alguns casos, os dados foram encontrados em intervalos únicos de anos, caso em que foram agrupados em intervalos de 5 anos, pela soma dos anos adequados. Porque esses dados são, por vezes, estimados com valores arredondados para o número inteiro mais próximo para cada faixa etária utilizada, os totais nacionais são muitas vezes diferentes da soma das faixas etárias individuais por causa desses erros de arredondamento.

Outro problema encontrado foi que esses dados não são sempre atualizados e, muitas vezes, são bastante antigos. Por isso, se os dados, por faixa etária, são adicionados para dar totais nacionais, os resultados são diferentes dos totais nacionais estimadas disponíveis para os anos mais recentes. Os totais nacionais não estratificados por intervalos de idade ou sexo também estão disponíveis a partir do Anuário Demográfico das Nações Unidas e são, muitas vezes, diferentes em relação aos dados estratificados disponíveis. Nós reconhecemos essas limitações e estimulamos os usuários a inserir seus próprios dados

atualizados e completar os mesmos sempre que possível. Nosso objetivo era usar uma única fonte para juntar o máximo de dados possível, a fim de permitir a comparabilidade entre países. O Anuário Demográfico das Nações Unidas é um compêndio anual de estatísticas oficiais que foram coletados a partir de autoridades nacionais de estatística de mais de 230 escritórios nacionais, desde 1948, por meio de um conjunto de questionários. A inclusão de informações atualizadas, para cada país, depende de cada um dos escritórios nacionais retornar os questionários.

Também estão incluídas, na seção de Demografia do *Toolkit*, estimativas sobre fertilidade e mortalidade, saúde materna, neonatal e algumas variáveis socioeconômicas. Os dados dessas seções podem ser irregulares, dependendo do que estiver disponível a partir do Observatório de Saúde para Estatísticas Mundiais de Saúde e Sistemas de Saúde da OMS (<http://apps.who.int/ghodata/>), da Divisão de Estatística das Nações Unidas (<http://unstats.un.org/unsd/databases.htm>), da pesquisa de Consanguinidade/Endogamia, mantida pelo Professor Alan Bittles (http://consang.net/index.php/Main_Page) e da Unicef, para menores de cinco anos, infantil e mortalidade neonatal (http://www.childinfo.org/mortality_tables.php), juntamente com um relatório sobre estimativas desenvolvido pelo grupo Interação das Nações Unidas para a estimativa da mortalidade infantil (http://www.unicef.org/media/files/Child_Mortality_Report_2011_Final.pdf).

A OMS tem um aviso que diz que muitos de seus bancos de dados representam as melhores estimativas da entidade, utilizando metodologias de indicadores específicos que visam a comparabilidade entre países e num intervalo de tempo, e que eles são atualizados tanto quando dados mais recentes ou revisados tornam-se disponíveis ou a metodologia utilizada para calcular as alterações de dados é alterada. Ela também afirma que seus dados nem sempre são os mesmos que os dados Nacionais Oficiais, mas ela dá, a seus Estados-Membros, a oportunidade de rever e comentar os dados e as estimativas no âmbito das consultas do país.

Fecundidade e mortalidade

A seção de fecundidade e mortalidade inclui estimativas sobre: taxa bruta de natalidade (nascimentos por ano por 1.000 habitantes); taxa de natimortos (natimortos por ano por 1.000 habitantes); total de nascimentos por ano (número de nascidos vivos e natimortos); taxa de mortalidade infantil (mortes infantis – ou seja, com 1 ano ou menos – por 1.000 nascidos vivos por ano); taxa de mortalidade de menores de 5 (mortes com menos de 5 – ou seja, 5 anos ou menos – por 1.000 nascidos vivos por ano); nascimentos percentuais em mulheres com mais de 35 anos; esperança média de vida ao nascer (em anos); porcentagem de casamentos consanguíneos, observando as limitações dos dados de representatividade e de quão atualizados os dados são.

Saúde materna

A seção de saúde materna inclui estimativas sobre: percentual de gestantes com, pelo menos, uma consulta pré-natal; percentual de grávidas com, pelo menos, quatro consultas pré-natais; porcentagem de nascimentos assistidos por um profissional de saúde qualificado; taxa de prevalência de contracepção (porcentagem de mulheres entre 15 e 49 anos de idade que estão utilizando, ou têm parceiros sexuais que estão utilizando, qualquer forma de contracepção); percentual de necessidade não atendida para o planejamento familiar (é o número de mulheres com necessidades não atendidas de planejamento familiar como um percentual de todas as mulheres, em idade reprodutiva, que são casadas ou estão em uma união); taxa de fecundidade total (é o número médio de crianças que nasceriam por mulher, ao longo de sua vida, se aquela mulher seguisse as taxas de fecundidade atuais específicas por idade, e vivesse até, pelo menos, o final de sua vida

reprodutiva); percentual de nascimentos ocorridos em casa; percentagem de partos que ocorreram em unidades de saúde.

Saúde neonatal

A seção de saúde neonatal inclui estimativas sobre: o número de exames neonatais (nos primeiros 28 dias ou meses após o nascimento) realizados por parteiras qualificadas ou pessoal treinado; o percentual de exames neonatais conduzidos por parteiras qualificadas ou pessoal treinado.

Indicadores socioeconômicos

A seção de indicadores socioeconômicos inclui estimativas sobre: o rendimento nacional bruto per capita PPP int. \$ (essa é a renda nacional bruta per capita convertida para dólares internacionais, usando taxas de paridade de poder aquisitivo (PPA), de modo que um dólar internacional tem o mesmo poder de compra que um dólar norte-americano tem nos EUA); percentual da população vivendo com menos de 1 dólar norte-americano por dia (um indicador de pobreza internacional comumente usado); percentagem de nascimentos, em um dado ano, que são oficialmente registrados; percentual de óbitos em um determinado ano, que são oficialmente registrados.

De onde vêm os dados dos serviços de saúde?

Perfis de dados de serviços de saúde foram compilados para cada um dos países incluídos no *Toolkit*, e incluem estimativas sobre despesas de saúde, profissionais de saúde e infraestrutura. Os dados, dentro dessas seções, são irregulares, dependendo do que está disponível a partir do Observatório de Saúde Global em Estatísticas de Saúde Mundiais e Sistemas de Saúde da OMS (<http://apps.who.int/ghodata/>) e da Divisão de Estatística das Nações Unidas (<http://unstats.un.org/unsd/databases.htm>). Apesar de lacunas nos dados fornecidos, o pessoal de saúde e de infraestrutura de dados são claramente importantes, e devem ser feitos esforços para obter dados locais.

Despesas de saúde

A seção de despesas de saúde inclui estimativas sobre: despesa de saúde total em paridade de poder de compra per capita (PPC) (taxas de paridade do poder de compra são usadas para que um dólar internacional tenha o mesmo poder de compra que um dólar norte-americano nos EUA); despesa total em saúde em percentagem do produto interno bruto; despesas do governo com saúde per capita PPC Int. \$; recursos externos para a saúde, como um percentual do total da despesa em saúde; despesa das administrações públicas em saúde, em percentagem do total da despesa em saúde; despesas em saúde, como percentagem do gasto privado em saúde; despesa privada em saúde, como percentagem do gasto total com saúde; despesa das administrações públicas em saúde, como percentagem da despesa pública total.

Profissionais de saúde

A seção de profissionais de saúde inclui algumas estimativas sobre: número de pessoal de enfermagem e obstetrícia; densidade, por 10.000 habitantes, de pessoal de enfermagem e obstetrícia; número de cirurgiões/médicos; densidade, por 10.000 habitantes, de cirurgiões/médicos; número de obstetras; número de pediatras; número de cirurgiões pediátricos; número de cirurgiões cardíacos pediátricos; número de neurocirurgiões

pediátricos; número de geneticistas clínicos; número de conselheiros genéticos; número de profissionais de saúde da comunidade; número de parteiras qualificadas; densidade, por 10.000 mulheres em idade reprodutiva (15 a 49 anos de idade), de parteiras qualificadas; número de pessoal de laboratório fornecendo testes de citogenética; número de pessoal de laboratório fornecendo testes de genética molecular; número de pessoal de laboratório fornecendo testes bioquímicos para a genética; o número de atendentes/trabalhadores qualificados de saúde.

Infraestrutura

A seção de infraestrutura possui os seguintes indicadores: número de maternidades; número de serviços que prestam atendimento especializado para pessoas com doenças congênitas; número de serviços de planejamento familiar; número de serviços na pré-concepção; número de serviços que prestam assistência pré-natal; número de serviços de fornecimento cuidados neonatais; número de instituições que prestam serviços de genética; número de laboratórios que prestam serviços de citogenética; número de laboratórios que prestam serviços de genética molecular; número de laboratórios que oferecem testes bioquímicos para a genética; número de instituições que oferecem interrupções de gravidez por defeitos fetais.

De onde vem a epidemiologia específica da condição?

Atualmente, existem duas fontes de dados epidemiológicos mundiais em relação às doenças congênitas: o estudo da Carga Global de Doenças (GBD, abreviatura em inglês) e o do Banco de Dados Modell de Doenças Congênitas Constitucionais (MGDB, abreviatura em inglês). Há uma sobreposição, nos colaboradores, para MGDB e GBD; no entanto, as entradas e saídas finais produzidas variam devido a diferenças nas abordagens metodológicas tomadas.

Em dezembro de 2012, a mais recente atualização da GBD (GBD2010) foi publicada, apresentando métodos de alto nível e os resultados para 291 condições ao longo de toda a vida humana em um nível global. O rol inclui anomalias congênitas (defeitos do tubo neural, anomalias congênitas do coração, lábio leporino e fenda palatina, síndrome de Down, outras anomalias cromossômicas e outras anomalias congênitas).

Os resultados de resumo de nível superior da Carga Global de Doenças de 2010 estão disponíveis na forma de sete artigos publicados na *Lancet*, bem como informações regionais através do site do Instituto de Métrica e Avaliação em Saúde (IHME, abreviatura em inglês). Esses artigos e conjuntos de dados associados fornecem dados sobre diferentes aspectos do estudo (incluindo dados de diferentes países e regiões do mundo, homens e mulheres, e de diferentes faixas etárias), especificamente relativos a anos de vida ajustados por incapacidade (DALY, abreviatura em inglês), anos de vida perdidos (YLL, abreviatura em inglês), anos perdidos devido à deficiência (YLD, abreviatura em inglês) e causa da morte. No entanto, informações pormenorizadas sobre a prevalência específica do país ainda não estão disponíveis.

Os dados de resumo do estudo da GBD são apenas minimamente úteis para o Banco de Dados do PHG. Isso porque eles só dão estimativas regionais e métricas para YLL, YLD e DALY. O Banco de Dados do PHG exige informações mais detalhadas, como dados de cada país relativos à prevalência de doenças congênitas específicas, à prevalência nos grupos etários específicos, à expectativa das pessoas com a condição de vida etc. Como

essa informação está disponível via MGDB, optou-se por utilizar essa fonte de dados dentro do *Toolkit* para a epidemiologia específica da condição.

Banco de Dados Modell de Transtornos Constitucionais (MGDB, abreviatura em inglês)

O MGDB foi desenvolvido pela professora Bernadette Modell, em resposta à escassez de dados nacionais e globais em relação às doenças congênitas. As estimativas atuais do Banco de Dados do PHG baseiam-se em dados da versão atualizada de 2012 do MGDB. As versões anteriores desse banco de dados têm sido utilizadas por várias publicações, incluindo o Relatório Global sobre Defeitos de Nascimento da *March of Dimes*⁶ e servindo de base para o trabalho do professor Arnold Christianson em genética nos países em desenvolvimento⁷. O MGDB também forma a base da Carga Global de Doenças estimada para doenças congênitas (<http://www.globalburden.org/>).

O MGDB dá estimativas, para 2010, por país; para os fins do *Toolkit*, essas também foram agrupadas em dados regionais da GBD:

- Nascimentos potenciais

Essa estimativa é para a taxa de nascimentos potenciais na ausência de qualquer intervenção. Tais estimativas foram obtidas por meio de informações disponíveis a partir de dedicados estudos epidemiológicos, sistemas de vigilância da prevalência de nascimento e registros estabelecidos em conjunto com informações demográficas a partir de uma série de fontes da ONU. Para os países onde os dados ficaram faltando, dados de prevalência de nascimentos, de países vizinhos ou similares, foram usados para fazer estimativas reportadas. Essas estimativas de base foram ajustadas, levando em conta fatores específicos de cada país que influenciam a prevalência de doenças congênitas específicas (incluem taxas de portadores de condições recessivas, prevalência de casamento consanguíneo e distribuição da idade materna).

- Resultados de gestações afetadas (natimorto, interrupção da gravidez, nascido vivo)

As estimativas de natimortos foram feitas com base na taxa de morte fetal aproximada, associada a distúrbios selecionados. Para distúrbios cromossômicos, defeitos do tubo neural e doença cardíaca congênita, a taxa de natimortos foi obtida a partir de dados do EUROCAT, calculando a proporção de gravidezes contínuas que terminaram em morte do feto.

As taxas para a interrupção da gravidez são dadas para as condições em que isso pode ser aplicado, como na Síndrome de Down e nos defeitos do tubo neural. (Para condições como fissuras orofaciais sem complicações, as taxas de interrupção não estão incluídas.) As taxas são baseadas em dados sobre interrupção por anormalidade fetal, disponíveis a partir de registros contidos em EUROCAT e ICBDSR quando disponíveis, com ajustes para a subapuração, conforme apropriado. As suposições para os vizinhos próximos são feitas para 58 países pequenos, sem registros de participação, de 88 países onde é permitida a interrupção da gravidez. No entanto, falhas de informação importantes permanecem em muitos países onde o diagnóstico pré-natal está disponível. Para a China, a estimativa de interrupções foi derivada das taxas de gênero (assumindo a interrupção no feto feminino de mesma magnitude que as ocasionadas por malformações ou anomalias), com estimativas para países como Índia, Turquia e Egito consideradas de magnitude semelhante, ou seja, 10% das interrupções por anencefalia, e 5%, para espinha bífida.

⁶ Christianson A, Howson CP, Modell B March of Dimes global report on birth defects. The hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes Birth Defects Foundation. 2006. White Plains, New York.

⁷ Christianson A, Modell B Annu Rev Genomics Hum Genet 2004 5:219-65.

Nos países onde a interrupção por anomalias fetais é ilegal (96 países no momento da formulação desse documento), presume-se que não existem interrupções de anormalidade fetal, embora algumas são, quase certamente, feitas por malformações.

A prevalência estimada (total) no nascimento é derivada de nascimentos potenciais menos nascimentos evitados devido a intervenções antes ou durante a gravidez, como a fortificação de alimentos com ácido fólico para defeitos do tubo neural e fissuras orofaciais, e interrupções de gravidez. As informações relativas às estratégias de prevenção foram obtidas a partir de pesquisas bibliográficas e seus efeitos mínimos estimados.

A prevalência estimada de nascidos vivos é calculada subtraindo-se a prevalência estimada de natimortos da prevalência total nascimentos reais.

- Mortalidade

A mortalidade por doenças congênitas foi calculada levando-se em consideração as curvas de sobrevivência em perspectiva e a proporção da população que tem acesso aos serviços de saúde. As curvas de sobrevivência em perspectiva foram criadas para diferentes configurações, com base em dados de mortalidade até cinco anos de idade, informações da literatura sobre a sobrevivência, a longo prazo, relacionadas a condições específicas, opinião de especialistas e, em alguns casos, dados relevantes de instituições de caridade. Devido à falta de dados de observação sobre a sobrevivência após 30-35 anos de idade, a mortalidade observada, nos grupos mais velhos de 5 anos de idade, foi extrapolada até 70-80 anos de idade. A sobrevivência, na ausência de diagnóstico e intervenções em muitos países de baixa renda, foi estimada utilizando dados de países de alta renda que descrevem a situação inicial, ou seja, antes da introdução de novas intervenções.

- Números e distribuição etária das pessoas que vivem com a doença

O número de pacientes que vivem com uma doença, em um ano designado, foi estimado por meio da integração de dados disponíveis para cada país e condição:

1. Prevalência no nascimento
2. Distribuição etária da população, conforme obtido em UNDY, quando disponível (72% dos países do mundo), com dados perdidos, na distribuição da população de 5 anos, usando a distribuição pelo vizinho mais próximo, com faixa etária de dados desagregados
3. História da utilização dos serviços de diagnóstico pré-natal para a doença
4. Curvas retrospectivas de sobrevivência para a doença em diferentes ambientes, que leva em conta se, e quando, uma política de tratamento foi introduzida, para a totalidade ou uma parte da população

Os dados do MGDB são usados para fornecer estimativas epidemiológicas para certas doenças congênitas, que são incluídas no *Toolkit* de Avaliação das Necessidades da Fundação PHG (ver Tabela 2 abaixo). Deve-se ter em mente que é uma solução epidemiologicamente modelada, com estimativas conservadoras e mínimas, feitas sempre que possível e clinicamente significativas. No entanto, como com todas as estimativas

derivadas de um modelo, uma série de suposições foram feitas e muitos dos cálculos são baseados nos melhores conjuntos de dados disponíveis, encontrados na literatura publicada ou não. Cada oportunidade é fornecida aos usuários do *Toolkit*, quando capacitados, para usar seus próprios dados. Uma descrição mais detalhada de como o MGDB calcula a epidemiologia de doenças específicas pode ser encontrada na seção Documento de Apoio sobre o MGDB.

Tabela 2: Dados atualmente disponíveis incluídos no *Toolkit*

Clínicos	Disponibilidade de dados epidemiológicos do MGDB
Doença cardíaca congênita	Sim
Hipotireoidismo congênito e deficiência de iodo	Sim (não inclui o HC causado pela deficiência de iodo)
Síndrome da rubéola congênita*	Não
Sífilis congênita*	Não
Síndrome de Down	Sim
Teratogênicos	Não
Transtorno do espectro alcoólico fetal	Não
Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase	Sim
Defeitos do tubo neural	Sim
Fissuras orofaciais	Sim
Doença hemolítica do recém-nascido	Sim
Doença falciforme	Sim
Talassemias	Sim

*Dados limitados estão disponíveis pela OMS (ver abaixo)

Outras fontes de dados epidemiológicos

Quando os dados epidemiológicos específicos da doença não estavam disponíveis, foram feitas tentativas para coletar dados que poderiam ser usados como um indicador de substituição. Os dados, nessas seções, são irregulares, dependendo do que está disponível a partir da OMS, e devem ser interpretados com cautela, pois a elaboração de relatórios e métodos de vigilância em países pode variar.

Para a síndrome da rubéola congênita, os dados incluídos no Banco de Dados do PHG são relatados com incidência de rubéola e cobertura de vacinação. Estes, no Banco de Dados do PHG, são de 2011, e foram obtidos a partir de doenças evitáveis por vacinação da OMS: resumo global do sistema de monitoramento de 2012⁸.

Para a sífilis congênita, os dados incluídos no Banco de Dados do PHG são a proporção relatada de mulheres que frequentam o pré-natal, a proporção de mulheres testadas para sífilis na primeira consulta, e mulheres que fazem o pré-natal e têm sífilis. Esses dados são do relatório de progresso de 2011: Resposta do HIV/AIDS global: atualização epidêmica e progresso do setor de saúde no sentido do acesso universal: relatório de progresso de 2011⁹.

⁸ http://apps.who.int/immunization_monitoring/en/globalsummary/timeseries/tsincidencedip.htm

⁹ http://www.who.int/reproductivehealth/topics/rtis/GlobalData_cs_pregnancy2011.pdf

Anexo 1: Equipe Diretiva

Prof. Alan Bittles	(Edith Cowan University, Austrália)
Dr. Hilary Burton	(Fundação PHG, Reino Unido)
Prof. Arnold Christianson	(Universidade de Witwatersrand, África do Sul)
Ms Patricia Gomez	(Jhpiego, EUA)
Dr. Chris Howson	(March of Dimes, EUA)
Mr. Alastair Kent	(Genetic Alliance, Reino Unido)
Prof. Betty Kirkwood	(London School of Hygiene & Tropical Medicine, Reino Unido)
Dr. Elizabeth Mason	(Organização Mundial da Saúde)
Prof. Bernadette Modell	(Centro de Colaboração da OMS, UCL CHIME, Reino Unido)
Prof. Irmgard Nippert	(Universidade de Münster, Alemanha)
Mr. Ysbrand Poortman	(Preparing for Life Initiative, Holanda)
Prof. Lavinia Schuler-Faccini	(Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil)
Dr. Peter Turnpenny	(Royal Devon & Hospital Exeter, Reino Unido)
Dr. Severin von Xylander	(Organização Mundial da Saúde)

Anexo 2: Lista de participantes do projeto

Fundação PHG

Ms. Corinna Alberg
Dr. Hilary Burton
Dr. Susmita Chowdhury
Ms. Alison Hall
Dr. Sowmiya Moorthie
Dr. Luis Nacul
Dr. Nora Pashayan
Dr. Anna Pokorska-Bocci
Dr. Gurdeep Sagoo
Dr. Alison Stewart

Colaboradores Adicionais

Dr. Cristina Barreiro	Hospital de Pediatria Garrahan, Argentina
Dr. Maria Paz Bidondo	Hospital de Pediatria Garrahan, Argentina
Prof. Alan Bittles	Universidade Edith Cowan, Austrália
Mr. Craig Brooks-Rooney	Costello Medical Consulting, Reino Unido
Prof. Arnold Christianson	Universidade de Witwatersrand, África do Sul
Prof. Antoinette Ciliers	Hospital C.H. Baragwanath, África do Sul
Ms. Sophie Costello	Costello Medical Consulting, Reino Unido
Dr. Natasha Crowcroft	Universidade de Toronto, Canadá
Dr. Matthew Darlison	Centro de Colaboração da OMS, UCL CHIME, Reino Unido
Dr. Denhard de Smit	MediClara, Holanda
Prof. Jack Dowie	London School of Hygiene & Tropical Medicine, Reino Unido
Dr. Victoria Fearn	NHS Suffolk, Reino Unido
Prof. Suzanne Filteau	London School of Hygiene & Tropical Medicine, Reino Unido
Dr. Richard Fordham	Universidade de East Anglia, Reino Unido
Prof. Roberto Giugliani	Centro de Colaboração da OMS para o Desenvolvimento de Serviços de Medicina Genética na América Latina, Brasil
Dr. Boris Groisman	Centro Nacional de Genética Médica, Argentina
Mr. Christopher Grollman	London School of Hygiene & Tropical Medicine, Reino Unido
Ms. Nia Hamer	Costello Medical Consulting, Reino Unido
Ms. Laura Hamerslag	Costello Medical Consulting, Reino Unido
Ms. Sophie Haynes	Costello Medical Consulting, Reino Unido
Dr. Ebrahim Hoosen	Hospital Central Inkosi Albert Luthuli, África do Sul
Dr. Dafne Horovitz	Instituto Fernandes Figueira, Brasil
Ms. Jeanette Kusel	Costello Medical Consulting, Reino Unido
Dr. Mariela Larrandaburu	Ministério de Saúde Pública, Uruguai
Ms. Celine Lewis	Genetic Alliance, Reino Unido
Dr. Rosa Liascovich	Centro Nacional de Genética Médica, Argentina
Prof. Bernadette Modell	Centro de Colaboração do OMS, UCL CHIME, Reino Unido
Prof. Peter Mossey	University of Dundee, Reino Unido

Ms. Anjali Nagpal

London School of Hygiene & Tropical Medicine, Reino Unido

Prof. Victor Penchazadeh

Ministério da Saúde, Argentina

Dr. Maria Teresa Sanseverino

Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Brasil

Prof. Lavinia Schuler-Faccini

Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil

Dr. Geordan Shannon

University of Cambridge, Reino Unido

Ms. Beth Timm

Costello Medical Consulting, Reino Unido

Dr. Ishwar Verma

Hospital Sir Ganga Ram, Índia

Prof. Denis Viljoen

Foundation for Alcohol Related Research, África do Sul

Dr. Pamela White

Statistics Canada, Canadá

Financiadores e Apoiaadores da Organização

Costello Medical Consulting

Mothercare Group Foundation

PHG Foundation

UCL Centre for Health Informatics and Multiprofessional Education

Wellbeing of Women

Anexo 3: Lista de países incluídos nessa versão do Toolkit

- Afeganistão (código ISSO: AF)
- África do Sul (ZA)
- Albânia (AL)
- Alemanha (DE)
- Andorra (AD)
- Angola (AO)
- Antígua e Barbuda (AG)
- Arábia Saudita (SA)
- Argélia (DZ)
- Argentina (AR)
- Armênia (AM)
- Austrália (AU)
- Áustria (AT)
- Azerbaijão (AZ)
- Bahamas (BS)
- Bahrein (BH)
- Bangladesh (BD)
- Barbados (BB)
- Bélgica (BE)
- Belize (BZ)
- Benim (BJ)
- Bielo-Rússia (BY)
- Bolívia (BO)
- Bósnia e Herzegovina (BA)
- Botswana (BW)
- Brasil (BR)
- Brunei (BN)
- Bulgária (BG)
- Burkina Faso (BF)
- Burundi (BI)
- Butão (BT)
- Cabo Verde (CV)
- Camarões (CM)
- Camboja (KH)
- Canadá (CA)
- Catar (QA)
- Cazaquistão (KZ)
- Chade (TD)
- Chile (CL)
- China (CN)
- Chipre (CY)
- Colômbia (CO)
- Comores (KM)
- Congo (CG)
- Costa do Marfim (CI)
- Costa Rica (CR)
- Croácia (HR)
- Cuba (CU)
- Dinamarca (DK)
- Djibuti (DJ)
- Dominica (DM)
- Egito (EG)
- El Salvador (SV)
- Emirados Árabes Unidos (AE)
- Equador (EC)
- Eritreia (ER)
- Eslováquia (SK)
- Eslovênia (SI)
- Espanha (ES)
- Estados Unidos da América (US)
- Estônia (EE)
- Etiópia (ET)
- Federação Russa (RU)
- Fiji (FJ)
- Filipinas (PH)
- Finlândia (FI)

- França (FR)
- Gabão (GA)
- Gâmbia (GM)
- Gana (GH)
- Geórgia (GE)
- Granada (GD)
- Grécia (GR)
- Guatemala (GT)
- Guiana (GY)
- Guiné (GN)
- Guiné Equatorial (GQ)
- Guiné-Bissau (GW)
- Haiti (HT)
- Holanda (NL)
- Honduras (HN)
- Hong Kong (HK)
- Hungria (HU)
- Iêmen (YE)
- Ilhas Cook (CK)
- Ilhas Marshall (MH)
- Ilhas Salomão (SB)
- Índia (IN)
- Indonésia (ID)
- Irã (IR)
- Iraque (IQ)
- Irlanda (IE)
- Islândia (IS)
- Israel (IL)
- Itália (IT)
- Jamaica (JM)
- Japão (JP)
- Jordânia (JO)
- Kiribati (KI)
- Kuwait (KW)
- Lesoto (LS)
- Letônia (LV)
- Líbano (LB)
- Libéria (LR)
- Líbia (LY)
- Liechtenstein (LI)
- Lituânia (LT)
- Luxemburgo (LU)
- Macedônia (MK)
- Madagáscar (MG)
- Malawi (MW)
- Malásia (MY)
- Maldivas (MV)
- Máli (ML)
- Malta (MT)
- Mauritânia (MR)
- Maurício (MU)
- México (MX)
- Micronésia (FM)
- Moldávia (MD)
- Mônaco (MC)
- Mongólia (MN)
- Montenegro (ME)
- Marrocos (MA)
- Moçambique (MZ)
- Myanmar (MM)
- Namíbia (NA)
- Nauru (NR)
- Nepal (NP)
- Nicarágua (NI)
- Níger (NE)
- Nigéria (NG)
- Niue (NU)
- Noruega (NO)
- Nova Zelândia (NZ)
- Omã (OM)

- Palau (PW)
- Panamá (PA)
- Papua Nova Guiné (PG)
- Paquistão (PK)
- Paraguai (PY)
- Peru (PE)
- Polónia (PL)
- Portugal (PT)
- Quênia (KE)
- Quirguistão (KG)
- Reino Unido (GB)
- República da África Central (CF)
- República da Coreia (KR)
- República Democrática do Congo (CD)
- República Democrática Popular da Coreia (KP)
- República Democrática Popular Lau (LA)
- República Dominicana (DO)
- República Tcheca (CZ)
- Romênia (RO)
- Ruanda (RW)
- Samoa (WS)
- San Marino (SM)
- Santa Lúcia (LC)
- São Cristóvão e Névis (KN)
- São Tomé e Príncipe (ST)
- São Vicente e Granadinas (VC)
- Senegal (SN)
- Serra Leoa (SL)
- Sérvia (RS)
- Seychelles (SC)
- Singapura (SG)
- Síria (SY)
- Somália (SO)
- Sri Lanka (LK)
- Suazilândia (SZ)
- Sudão (SD)
- Suécia (SE)
- Suíça (CH)
- Suriname (SR)
- Tailândia (TH)
- Tajiquistão (TJ)
- Tanzânia (TZ)
- Timor-Leste (TP)
- Togo (TG)
- Tonga (TO)
- Trinidad e Tobago (TT)
- Tunísia (TN)
- Turcomenistão (TM)
- Turquia (TR)
- Tuvalu (TV)
- Ucrânia (UA)
- Uganda (UG)
- Uruguai (UY)
- Uzbequistão (UZ)
- Vanuatu (VU)
- Venezuela (VE)
- Vietnã (VN)
- Zâmbia (ZM)
- Zimbábue (ZW)

Anexo 4: Países incluídos no Toolkit, listados por região de GBD (carga global da doença)

Ásia Pacífico, Renda alta

Brunei, Japão, República da Coreia, Singapura.

Ásia Central

Armênia, Azerbaijão, Cazaquistão, Geórgia, Mongólia, Quirguistão, Tadjiquistão, Turcomenistão, Uzbequistão.

Leste da Ásia

China, Hong Kong, República Democrática Popular da Coreia.

Sul da Ásia

Afganistão, Bangladesh, Butão, Índia, Nepal, Paquistão.

Sudeste da Ásia

Camboja, Filipinas, Indonésia, Malásia, Maldivas, Maurício, Myanmar, República Democrática Popular Lau, Seychelles, Sri Lanka, Tailândia, Timor-Leste, Vietnã.

Australásia

Austrália, Nova Zelândia.

Caribe

Antígua e Barbuda, Bahamas, Barbados, Belize, Cuba, Dominica, Granada, Guiana, Haiti, Jamaica, República Dominicana, Santa Lúcia, São Cristóvão e Névis, São Vicente e Granadinas, Suriname, Trinidad e Tobago.

Europa Central

Albânia, Bósnia e Herzegovina, Bulgária, Croácia, Eslováquia, Eslovênia, Hungria, Macedônia, Montenegro, Polônia, República Tcheca, Romênia, Sérvia.

Leste da Europa

Bielo-Rússia, Estônia, Federação Russa, Letônia, Lituânia, Moldávia, Ucrânia.

Oeste da Europa

Alemanha, Andorra, Áustria, Bélgica, Chipre, Dinamarca, Espanha, Finlândia, França, Grécia, Holanda, Irlanda, Islândia Israel, Itália, Liechtenstein, Luxemburgo, Malta, Mônaco, Noruega, Portugal, Reino Unido, San Marino, Suécia, Suíça.

América Andina

Bolívia, Equador, Peru.

América Latina Central

Colômbia, Costa Rica, El Salvador, Guatemala, Honduras, México, Nicarágua, Panamá, Venezuela.

Sul da América Latina

Argentina, Chile, Uruguai.

América Latina Tropical

Brasil, Paraguai.

Norte da África / Oriente Médio

Arábia Saudita, Argélia, Bahrein, Catar, Egito, Emirados Árabes Unidos, Iêmen, Irã, Iraque, Jordânia, Kuwait, Líbano, Líbia, Marrocos, Omã, Síria, Tunísia, Turquia.

América do Norte, Renda Alta

Canadá, Estados Unidos.

Oceania

Fiji, Kiribati, Ilhas Cook, Ilhas Marshall, Ilhas Salomão, Micronésia, Nauru, Niue, Palau, Papua Nova Guiné, Samoa, Tonga, Tuvalu, Vanuatu.

África Subsaariana Central

Angola, Congo, Gabão, Guiné Equatorial, República da África Central, República Democrática do Congo.

África Subsaariana, Leste

Burundi, Comores, Djibuti, Eritreia, Etiópia, Madagáscar, Malawi, Moçambique, Quênia, Ruanda, Somália, Sudão, Tanzânia, Uganda, Zâmbia.

África Subsaariana, Sul

África do Sul, Botswana, Lesoto, Namíbia, Suazilândia, Zimbábue.

África Subsaariana, Oeste

Benim, Burkina Faso, Cabo Verde, Camarões, Chade, Costa do Marfim, Gâmbia, Gana, Guiné, Guiné-Bissau, Libéria, Máli, Mauritânia, Níger, Nigéria, São Tomé e Príncipe, Senegal, Serra Leoa, Togo.

Anexo 5: Intervalos de idade apresentados no Toolkit

0-4 anos

5-9 anos

10-14 anos

15-19 anos

20-24 anos

25-29 anos

30-34 anos

35-39 anos

40-44 anos

45-49 anos

50-54 anos

55-59 anos

60-64 anos

65+ anos