Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação — REASE

OPEN ACCESS

doi.org/10.51891/rease.v12i11.31546

ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM EM ANOMALIAS CONGÊNITAS

NURSING CARE FOR CONGENITAL ANOMALIES

ATENCIÓN DE ENFERMERÍA EN ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Arthur André Vilela Pereira de Paula[1]
Isadora Alves Soares[2]
Alessandra Bernadete Trovó de Marqui[3]

RESUMO: Esse estudo teve como objetivo geral investigar a atuação da enfermagem na assistência à pacientes com anomalias congênitas. Trata-se de uma revisão sistemática da literatura realizada na Biblioteca Virtual de Saúde utilizando os descritores oficiais e seus sinônimos. Após ativação dos filtros, restaram 178 artigos e posteriormente houve a análise dos títulos e/ou resumos/*abstracts* com exclusão de 164. Foram inclusos 14 artigos, sendo quatro revisões integrativas, dois trabalhos de abrangência generalista e oito publicações sobre tipos específicos de anomalias congênitas, sendo elas fissuras labiopalatinas, cardiopatia, gastrosquise, sequência Robin, microcefalia e Síndrome de Down, com destaque para as cardiopatias e fissuras labiopalatinas. Dentre os dez estudos originais, quatro deles foram sobre diagnósticos e intervenções de enfermagem. Apesar da presente revisão considerar artigos publicados nos últimos 10 anos, apenas três foram publicados em 2015 e 2016. Houve predomínio de revistas específicas de enfermagem. Há uma participação muito ativa e generalista da enfermagem na área de anomalias congênitas, por meio de ações de rastreamento, detecção, prevenção, orientação, assistência e apoio familiar.

Palavras-chave: Anormalidades congênitas. Cuidados de enfermagem. Educação em saúde.

ABSTRACT: The general objective of this study was to investigate the role of nursing in the care of patients with congenital anomalies. This is a systematic literature review conducted via the Virtual Health Library (Biblioteca Virtual de Saúde), using official descriptors and their synonyms. After applying filters, 178 articles remained; subsequent analysis of titles and/or abstracts led to the exclusion of 164 of these. A total of 14 articles were included: four integrative reviews, two generalist-scope papers, and eight publications focusing on specific types of congenital anomalies—namely, cleft lip and palate, heart defects, gastroschisis, Robin sequence, microcephaly, and Down syndrome—with a particular emphasis on heart defects and cleft lip and palate. Among the ten original studies, four addressed nursing diagnoses and interventions. Although this review considered articles published over the last 10 years, only three were published in 2015 and 2016. There was a predominance of nursing-specific journals. Nursing professionals play a highly active and broad-ranging role in the field of congenital anomalies, engaging in screening, detection, prevention, patient education, direct care, and family support.

Keywords: Congenital abnormalities. Nursing care. Health education.

[1]Acadêmico do curso de graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM). Bolsista de Iniciação Científica (PIBIC/CNPq), conforme Edital nº 22/2025/PROPPG/UFTM.
[2]Acadêmica do curso de graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM).
[3]Orientadora. Professora titular da disciplina de Genética da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM).

RESUMEN: Este estudio tuvo como objetivo general investigar el desempeño de la enfermería en la atención a pacientes con anomalías congénitas. Se trata de una revisión sistemática de la literatura realizada en la Biblioteca Virtual en Salud, utilizando los descriptores oficiales y sus sinónimos. Tras aplicar los filtros, quedaron 178 artículos; posteriormente, se analizaron los títulos y/o resúmenes, lo que resultó en la exclusión de 164 de ellos. Se incluyeron 14 artículos: cuatro revisiones integrativas, dos trabajos de carácter generalista y ocho publicaciones sobre tipos específicos de anomalías congénitas —fisuras labiopalatinas, cardiopatías, gastrosquisis, secuencia de Robin, microcefalia y síndrome de Down—, destacándose las cardiopatías y las fisuras labiopalatinas. De los diez estudios originales, cuatro abordaron diagnósticos e intervenciones de enfermería. Aunque la presente revisión consideró artículos publicados en los últimos 10 años, solo tres fueron publicados en 2015 y 2016. Hubo un predominio de revistas especializadas en enfermería. Existe una participación muy activa y generalista de la enfermería en el ámbito de las anomalías congénitas, a través de acciones de cribado, detección, prevención, orientación, asistencia y apoyo familiar.

Palabras clave: Anomalías Congénitas. Atención de Enfermería. Educación en Salud.

INTRODUÇÃO

As anomalias congênitas consistem em alterações na estrutura ou função de órgãos ou partes do corpo, sendo originadas ainda na vida intrauterina, podendo ser detectadas no período pré-natal, durante ou mais frequentemente após o nascimento. No pré-natal, exames como a ultrassonografia e a translucência nucal permitem a triagem ou detecção de diversas anomalias congênitas como defeitos de fechamento de tubo neural, da parede abdominal, cardiopatias congênitas e de alterações cromossômicas como a Síndrome de Down. No pós-natal, exames físicos devem ser realizados em até 24 horas, avaliando-se detalhadamente todos os segmentos corporais (pele, esqueleto e articulações, crânio, olhos, orelhas, nariz, boca, pescoço, tórax, abdome, ânus, aparelhos respiratório, circulatório e geniturinário) do nascido vivo (NV) visando a identificação de anomalias congênitas (BRASIL, 2022).

Caso seja identificada a presença de anomalia(s) congênita(s), seu registro deve ser feito na Declaração de Nascido Vivo (DNV), documento padrão do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), sendo o preenchimento correto requisito crucial para a obtenção de dados epidemiológicos confiáveis e precisos. Vale ressaltar que, por meio da Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, a notificação das anomalias congênitas passou a ser compulsória no Brasil (BRASIL, 2018). Nesse sentido, espera-se que os dados obtidos da DNV permitam relatar as anomalias congênitas mais frequentes nas diversas regiões brasileiras. Ainda em relação ao registro, vale enfatizar que aquelas facilmente visíveis são registradas na DNV logo

após o nascimento. No entanto, algumas delas precisam de exames complementares, como as cardiopatias congênitas, o que pode gerar um diagnóstico tardio e subnotificação na DNV.

No Brasil, entre 2012 e 2020, um total de 26.107.682 crianças nasceram vivas e 144.291 (0,6%) delas apresentaram anomalia congênita (FERNANDES QHRF, et al., 2025). Outra pesquisa brasileira mostrou que no período de 2010 a 2022 foram registrados 37.126.352 nascimentos vivos no SINASC, 308.879 dos quais com anomalia congênita, uma média de cerca de 24.000 nascimentos vivos com anomalia congênita por ano (1%) (GOMES JA, et al., 2025).

Ainda, a prevalência e mortalidade infantil por anomalia congênita mostrou-se crescente no Brasil no período de 2001 a 2018, a partir de dados obtidos do SINASC e SIM (Sistema de Informações sobre Mortalidade). Foram mais prevalentes ao nascimento aquelas do aparelho osteomuscular (29,8/10.000 nascidos vivos) e as do sistema circulatório (10/10.000 nascidos vivos) representaram as causas mais frequentes de óbitos (FERNANDES QHRF, et al., 2023). Em um período de 10 anos (2011 a 2020) as anomalias congênitas mais frequentes no Brasil foram as deformidades dos membros (29,7%), os defeitos do tubo neural (14,7%) e os defeitos cardíacos (11,6%) (SILVESTRI MELKAN MPI, et al., 2025).

As anomalias congênitas constituem uma importante causa de mortalidade. Das 398.228 mortes fetais e 472.890 mortes infantis notificadas, 23.798 (6%) e 103.642 (22%) foram devidas a uma anomalia congênita, respectivamente. Os defeitos do tubo neural constituiram a principal causa de óbito fetal enquanto os defeitos cardíacos de óbito infantil (GOMES JA, et al., 2025).

Quanto à etiologia, a maioria tem causa desconhecida (40 a 60%), mas também podem ser decorrentes de fatores ambientais (8 a 12%), genéticos (15 a 25%) e multifatoriais (20 a 25%). Algumas anomalias congênitas podem ser prevenidas e os níveis são classificados em primário, secundário e terciário. A prevenção primária é pré-concepcional e evita sua ocorrência e como exemplo podemos citar a suplementação com ácido fólico que previne os defeitos de fechamento do tubo neural. O secundário ocorre no pré-natal e a prevenção terciária após o nascimento e tem por finalidade a reabilitação do indivíduo com consequente melhora na sua qualidade de vida (MARQUI ABT DE, 2021).

Vale ainda destacar que, os fatores de risco incluem idade parental avançada, idade materna jovem, consanguinidade, doenças maternas crônicas ou durante a gestação, Infecções Sexualmente Transmissíveis (ISTs), exposição a drogas lícitas, ilícitas e medicações, exposição ocupacional, fatores mecânicos, fatores socioeconômicos e demográficos (BRASIL, 2022). Uma recente revisão integrativa sobre os principais fatores determinantes mostrou que há poucos

estudos em relação aos fatores de riscos, bem como escassez de políticas públicas eficientes visando a minimização dos riscos e incidências das anomalias congênitas. Essa revisão ainda destacou uma preocupação quanto a exposição de agrotóxicos, tendo em vista uma tendência crescente do seu uso na agricultura (ARAÚJO BAP de, et al., 2025).

Os defeitos congênitos constituem um grave problema de saúde pública com impacto ao paciente, familiares, serviços de saúde e sociedade. São necessários exames específicos para sua identificação, hospitalizações, procedimentos cirúrgicos para sua correção e acompanhamento por equipe multidisciplinar para o respectivo tratamento/seguimento clínico do paciente (SAGANSKI GF, et al., 2021). São caracterizados por uma grande variedade de tipos e etiologias que vão desde alterações no sistema nervoso central a deformações nos membros, podendo afetar a vida dos clientes de maneiras diferentes, limitando pequenos aspectos até inibindo a continuidade de sua vida. Nesse sentido, o diagnóstico precoce é fundamental para encaminhamento dos indivíduos com anomalias congênitas para tratamentos e intervenções adequadas e oportunas. A sua notificação no SINASC é compulsória em nosso país desde 2018 (BRASIL, 2018). Assim, os profissionais de saúde, em especial o enfermeiro, tem papel importante uma vez que as anomalias congênitas podem ser identificadas ainda no pré-natal e eles podem orientar as gestantes quanto aos fatores de risco tais como condições maternas (ex: diabetes mellitus), agentes biológicos (ex: rubéola), químicos (ex: talidomida), físicos (ex: radiação ionizante) (BRASIL, 2022).

Deste modo, a enfermagem tem um papel extremamente relevante em relação as anomalias congênitas pois elas estão frequentemente presentes em sua prática diária. Esse profissional pode atuar desde a educação em saúde durante as consultas de enfermagem, no diagnóstico e seguimento do paciente. A partir disso, é primordial compreender o papel da enfermagem nas anomalias congênitas para aprimorar a assistência prestada aos clientes e seus familiares.

O objetivo geral foi investigar a atuação da enfermagem na assistência à pacientes com anomalias congênitas.

MÉTODOS

Trata-se de uma revisão sistemática da literatura com abordagem descritiva-exploratória. Devido a categoria do estudo, não houve necessidade de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa para apreciação. Para atingir o objetivo geral, foi realizada uma busca

eletrônica na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) em 12/2025 e selecionada a opção busca avançada.

Foram utilizados os descritores oficiais e seus sinônimos, definidos no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) para formar as expressões de busca. Os operadores boleanos *AND* e *OR* foram empregados na combinação desses descritores (**Tabela 1**).

Tabela 1 – Descritores e operadores booleanos empregados na busca eletrônica na BVS.

	mh:"Anormalidades Congênitas" OR (Anormalidades Congênitas) OR (Anomalia Congênita) OR (Anomalias Congênitas) OR (Anomalias Fetais) OR (Anormalidade Congênita) OR (Anormalidades Fetais) OR (Defeitos Congênitos) OR (Defeitos do Nascimento) OR Deformidades OR Malformações OR (Malformações Congênitas) OR (Malformações Fetais) OR (Congenital Abnormalities) OR (Abnormalities, Congenital) OR (Abnormality, Congenital) OR (Anomaly, Fetal) OR (Birth Defect) OR (Birth Defects) OR (Congenital Abnormality) OR (Congenital Defect) OR (Congenital Defects) OR (Defect, Birth) OR (Defect, Congenital) OR (Defects, Birth) OR (Defects, Congenital) OR Deformities OR Deformity OR (Fetal Anomalies) OR (Fetal Anomaly) OR (Fetal Malformation) OR (Fetal Malformations) OR (Malformation, Fetal) OR mh:C16.131$
AND	mh:"Cuidados de Enfermagem" OR (Cuidados de Enfermagem) OR (Assistência de Enfermagem) OR (Atendimento de Enfermagem) OR (Cuidado de Enfermagem) OR (Gerência de Enfermagem) OR (Gestão da Assistência de Enfermagem) OR (Gestão de Enfermagem) OR (Intervenção de Enfermagem) OR (Intervenções de Enfermagem) OR (Sistema de Assistência de Enfermagem) OR (Sistematização da Assistência de Enfermagem) OR (Sistematização de Condutas de Enfermagem) OR (Care, Nursing) OR (Management, Nursing Care) OR (Nursing Care Management) OR (Nursing Care Interventions) OR mh:N02.421.533$

Fonte: Elaborado pelos autores (2026)

Foram encontrados 7875 artigos na Coleção Completa da BVS. Posteriormente, foram aplicados os seguintes filtros: texto completo, disponíveis nas bases de dados LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde) e BDENF (Base de Dados de Enfermagem), idiomas: português e inglês, tipo de documento: artigo e intervalo de publicação dos últimos 10 anos (2015 a 2025). Após ativação desses filtros restaram 178 artigos.

A avaliação desses 178 artigos foi realizada criticamente por dois revisores de forma independente. Após análise dos títulos e/ou resumos/*abstracts* foram excluídos 163 artigos e selecionados para leitura do texto completo 15. Os critérios de inclusão foram artigos das categorias original ou revisão e que abordassem a assistência de enfermagem nas anomalias congênitas. Foram excluídos artigos pagos, publicados em outro idioma que não o inglês ou português, que não respondessem à pergunta da pesquisa, artigos das categorias editorial, relato

de caso, relato de experiência, estudo teórico, artigo de opinião, bem como aqueles publicados antes de 2015.

As discordâncias em relação a seleção dos artigos para leitura na íntegra foram solucionadas por consenso entre os pesquisadores. Em seguida, ocorreu a leitura dos 15 artigos que cumpriram os critérios de elegibilidade, mas um deles foi excluído por não responder à questão norteadora da pesquisa.

Foram obtidos os seguintes dados: autor e ano de publicação, objetivos, categoria, tipo de anomalia congênita investigada, informações sobre a assistência de enfermagem e periódico de publicação. Os resultados estão apresentados de forma narrativa e em gráficos.

RESULTADOS

Foram inclusos 14 artigos, sendo quatro revisões integrativas, dois trabalhos de abrangência generalista e oito publicações sobre tipos específicos de anomalias congênitas.

Em relação as revisões, uma delas abordou o rastreamento e/ou prevenção (BRITO APM, et al., 2019) e a outra a assistência (PEREIRA JAS, et al., 2021). Essa última evidenciou a importância da detecção precoce da anomalia congênita, do atendimento imediato, qualificado e da capacitação da equipe de enfermagem, bem como a necessidade do acolhimento dos pais e familiares e também a aplicação da SAE (Sistematização da Assistência de Enfermagem) (PEREIRA JAS, et al., 2021). Os achados do estudo de 2019 estavam associados com a realização da ultrassonografia para rastreamento das anomalias congênitas, a suplementação com ácido fólico como estratégia de prevenção, as consultas de enfermagem no pré-natal e o treinamento da equipe de enfermagem para identificação, notificação, orientação e apoio emocional à família, sendo indispensável a capacitação profissional (BRITO APM, et al., 2019). As outras duas revisões integrativas tiveram como foco a cardiopatia congênita (MAGALHÃES SS, et al., 2016; AMAZONAS BAM, et al., 2023). Aquela publicada em 2016 teve por objetivo descrever os cuidados de enfermagem aos recém-nascidos em unidades neonatais (MAGALHÃES SS, et al., 2016). Seus principais resultados foram: 1) a realização do teste do coraçãozinho, também conhecido como oximetria de pulso, executado na triagem neonatal para rastreio de cardiopatias congênitas, 2) a identificação de sinais e sintomas e a 3) assistência de enfermagem em exames e procedimentos cirúrgicos aos quais os bebês são submetidos. A pesquisa de 2023 identificou que as orientações de enfermagem para cuidadores de crianças com cardiopatia congênita após a alta hospitalar foram aquelas relacionados com a

alimentação, saúde bucal, lazer e atividade física, cuidados com medicamentos e com a ferida operatória, bem como o apoio familiar (AMAZONAS BAM, et al., 2023).

Duas pesquisas publicadas pelo mesmo grupo de pesquisadores (VIANA ACG, et al., 2019; VIANA ACG, et al., 2022) empregaram abordagem qualitativa e buscavam analisar perspectivas sobre a criança com malformações, sem definir um tipo específico de anomalia congênita. A primeira visava compreender a percepção materna das orientações do enfermeiro para a continuidade do cuidado com o bebê malformado após a alta hospitalar (VIANA ACG, et al., 2019) e a segunda analisar o cuidado espiritual prestado pelas enfermeiras à mãe do bebê com malformação (VIANA ACG, et al., 2022). No estudo publicado em 2019 emergiram duas categorias, a partir da entrevista com 10 mães: 1) Percepção materna das orientações do enfermeiro sobre os cuidados com o bebê malformado e 2) sentimentos maternos diante do cuidar do filho malformado no domicílio, prevalecendo o medo como principal sentimento e a insegurança. As orientações do enfermeiro objetivaram ensinar a mãe a manusear dispositivos como o traqueóstomo, torpedo de oxigênio, além da forma correta de administrar os medicamentos. Quanto as anomalias congênitas, seis estavam relacionados com o sistema neurológico, dois ao cardiovascular e dois bebês exibiram múltiplas malformações (VIANA ACG, et al., 2019). No outro estudo (VIANA ACG, et al., 2022) foram entrevistadas 11 enfermeiras e a partir disso também emergiram duas categorias: 1) compreensão de enfermeiras sobre espiritualidade e cuidado espiritual e 2) cuidado espiritual prestado pelas enfermeiras às mães de bebês com malformação congênita.

Os oito artigos originais investigaram seis tipos diferentes de anomalias congênitas, sendo elas fissuras labiopalatinas (MARTINEZ AF, et al., 2022; GALDINO MF, et al., 2024; TOLEDO NETO JL, et al., 2015), cardiopatia (SILVA VG, et al., 2015), gastrosquise (SIQUEIRA CSS, et al., 2023), sequência Robin (SOUZA NFH, et al., 2018), microcefalia (FARIAS FPP, et al., 2023) e Síndrome de Down (RODRIGUES L, et al., 2022).

Dos três artigos sobre fissuras labiopalatinas, dois deles tinham como objetivo identificar os principais diagnósticos e intervenções de enfermagem em crianças no período pós-operatório (MARTINEZ AF, et al., 2022; GALDINO MF, et al., 2024). O outro identificou o conhecimento de 13 enfermeiros sobre a amamentação de recém-nascidos com fissura labiopalatina (TOLEDO NETO JL, et al., 2015). Foi observado que, durante a graduação, 11 (84,6%) profissionais afirmaram não ter recebido qualquer informação sobre processo de amamentação de crianças com fissura labiopalatina. Sobre a forma da amamentação, cinco

(38,5%) não sabiam qual a melhor forma de oferecer a amamentação ao bebê e quatro (30,8%) disseram que deveria ser no seio materno. Em relação a melhor posição para amamentação, seis (46,2%) profissionais foram enfáticos ao afirmar desconhecimento e cinco (38,5%) enfermeiros indicaram a posição sentada (TOLEDO NETO JL, et al., 2015). Esses achados mostraram que os futuros enfermeiros não possuíam conhecimento técnico-científico sobre o processo de amamentação em situações clínicas específicas, como no caso das fissuras labiopalatinas. O trabalho publicado em 2022 identificou nove diagnósticos de enfermagem (4 – problema: integridade da membrana mucosa oral prejudicada, dor aguda, padrão respiratório ineficaz e padrão ineficaz de alimentação do lactente e 5 – risco: infecção, aspiração, comportamento desorganizado do lactente, queda e sangramento) e 17 intervenções de enfermagem (MARTINEZ AF, et al., 2022). Já aquele de 2024 descreveu um número maior de diagnósticos de enfermagem (n=11; 6 – problema: integridade da membrana mucosa oral prejudicada, conforto prejudicado, dor aguda, nutrição desequilibrada menor do que as necessidades corporais, integridade da pele prejudicada e desobstrução ineficaz das vias aéreas e 5 – risco: infecção, comportamento desorganizado do lactente, aspiração, queda e sangramento) e um número menor de intervenções de enfermagem (n=14) (GALDINO MF, et al., 2024).

Dois outros estudos (SILVA VG, et al., 2015; SOUZA NFH, et al., 2018) também tiveram como objetivo identificar os diagnósticos de enfermagem. Os três diagnósticos de enfermagem mais prevalentes identificados nos 82 prontuários de crianças com cardiopatias congênitas foram risco de infecção, troca de gases prejudicada e intolerância à atividade (SILVA VG, et al., 2015). Na sequência de Robin, foram verificados oito diagnósticos de enfermagem em 20 lactentes, cinco deles com foco no problema (amamentação ineficaz, nutrição desequilibrada: menor do que as necessidades corporais, padrão ineficaz de alimentação do lactente, desobstrução ineficaz das vias aéreas e ventilação espontânea prejudicada) e três de risco (aspiração, infecção e integridade da pele prejudicada) (SOUZA NFH, et al., 2018).

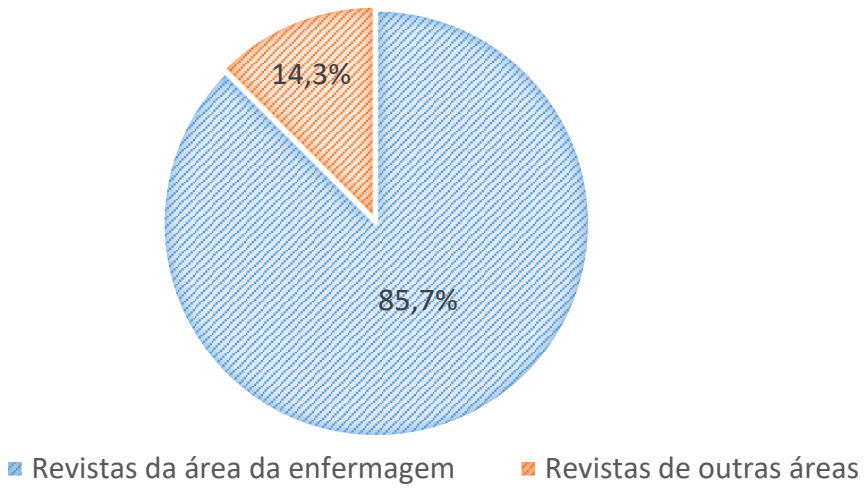
Já o trabalho de Siqueira CSS, et al. (2023) relatou a vivência materna no cuidado alimentar do filho com gastrosquise e discutiu a assistência do enfermeiro. As 11 mães entrevistadas evidenciaram o apoio da enfermagem no processo de cuidado e orientações sobre a amamentação das crianças com gastrosquise.

Foi analisado um estudo sobre microcefalia (FARIAS FPP, et al., 2023) o qual revelou em entrevistas realizadas com seis enfermeiras que a assistência se restringiu à imunização e

ao Programa de Crescimento e Desenvolvimento, evidenciando a importância do cuidado holístico às complicações/sequelas relacionadas ao Zika vírus nas crianças assistidas. O trabalho sobre Síndrome de Down delineou a experiência do enfermeiro (n=31) em categorias: 1) sua função no processo de cuidado à criança e de assistência à família; 2) atendimento às crianças com Síndrome de Down em relação a seus conhecimentos prévios e dificuldades na prática; 3) inseguranças correspondentes à escassez de conhecimento durante a graduação e vida profissional e 4) os preconceitos e tabus em relação à Síndrome de Down na sociedade (RODRIGUES L, et al., 2022). Os participantes destacaram a importância do estímulo precoce, do acompanhamento multiprofissional e o relato de pouco atendimento a crianças e adultos com Síndrome de Down na sua trajetória profissional. Os enfermeiros também mencionaram a deficiência na formação acadêmica uma vez que esse conhecimento é importante para fornecer um melhor cuidado para o paciente e sua família (RODRIGUES L, et al., 2022).

Do total de trabalhos analisados, sete deles (50%) foram publicados entre os anos de 2021 a 2023. Apesar da presente revisão considerar artigos publicados nos últimos 10 anos, apenas três foram publicados em 2015 e 2016. Houve predomínio de revistas específicas de enfermagem (Figura 1).

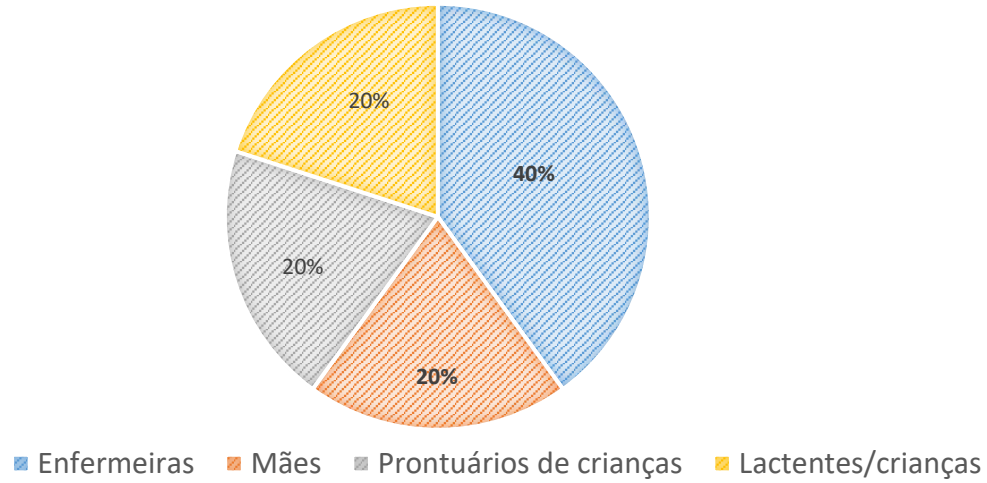
Figura 1- Frequência dos artigos quanto as revistas da área da enfermagem (n=12; 85,7%) e de outras áreas da saúde (Journal of Health & Biological Sciences e Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR; n=2; 14,3%).



Fonte: Elaborada pelos autores (2026)

Com relação à composição da amostra dos estudos originais (n=10) foi possível observar heterogeneidade, porém com frequência maior de pesquisas envolvendo enfermeiras (=40%) (Figura 2).

Figura 2 - Relação entre casuística de artigos originais selecionados (n=10) sendo que quatro estudos incluíram enfermeiras, dois foram mães, dois utilizaram dados de prontuários de crianças e dois eram lactentes/crianças.



Fonte: Elaborada pelos autores (2026)

Dentre os 14 estudos analisados, as cardiopatias e fissuras labiopalatinas foram alvo de investigação em três estudos cada, com frequência conjunta superior a 40%.

Um outro achado interessante foi que dentre os dez estudos originais, quatro deles foram sobre diagnósticos e intervenções de enfermagem, com destaque principalmente para risco de infecção e aspiração.

DISCUSSÃO

A presente revisão apresentou os resultados da assistência de enfermagem nas seguintes anomalias congênitas: cardiopatias congênitas, fissuras labiopalatinas, microcefalia, síndrome de Down, gastrosquise e sequência Robin. A frequência dessas anomalias congênitas no Brasil no período de 2012 a 2020 foi doença cardíaca congênita (27%), fendas orais (7,3%), síndrome de Down (6,3%), defeitos da parede abdominal (5,6%) e microcefalia (3,7%) (Fernandes QHRF, et al., 2025). Além disso, estudo prévio estabeleceu uma lista de anomalias congênitas prioritárias que abrangeu oito grupos que incluiu 1) defeitos do tubo neural, 2) microcefalia, 3) cardiopatias

congênitas, 4) fendas orais, 5) anomalias de órgãos genitais, 6) defeitos de membros, 7) defeitos de parede abdominal e 8) Síndrome de Down (Cardoso dos Santos AC, et al., 2021). Essa lista foi construída a partir de dois critérios principais: a anomalia congênita deveria ser diagnosticável ao nascimento e possuir intervenção disponível em diferentes níveis (Cardoso dos Santos AC, et al., 2021). Deste modo, as anomalias congênitas aqui descritas são muito frequentes e cinco delas estão inclusas na lista prioritária para notificação no SINASC.

Ainda em relação a frequência das anomalias congênitas no Brasil, estudo publicado recentemente mostrou que os defeitos nos membros foram os mais prevalentes (26/10.000), seguidos por cardiopatias congênitas (11/10.000) e fendas orais (7/10.000). Em contrapartida, os menos prevalentes foram microcefalia (1/10.000) e defeitos da parede abdominal (3/10.000) (Gomes JA, et al., 2025). Na presente revisão, houve predomínio de artigos sobre cardiopatias congênitas e fissuras labiopalatinas, que ocuparam a segunda e terceira posição quanto a prevalência.

Sobre as cardiopatias congênitas, de acordo com a literatura científica, dois estudos investigaram o conhecimento (Zanqueta MS, et al., 2020) e atuação (Silva Jessyca TD de O, et al., 2024) da enfermagem no teste do coraçãozinho e corroboraram resultados descritos por Magalhães e colaboradores (2016). No primeiro, dos 90 participantes apenas 28 eram graduandos de Enfermagem e foi observado maior dificuldade em responder as questões específicas em relação ao teste em comparação aos outros dois grupos (Zanqueta MS, et al., 2020). Em contrapartida, os 13 enfermeiros que participaram de uma pesquisa qualitativa possuíam conhecimento teórico com relação ao exame, mas adotaram condutas distintas do protocolo de triagem na prática (Silva Jessyca TD de O, et al., 2024). Uma revisão sobre a assistência de enfermagem em cardiopatias congênitas (Silva DM, et al., 2024) destacou os seguintes diagnósticos de enfermagem: risco de infecção, troca de gases prejudicada, intolerância à atividade, confirmando assim dados prévios (Silva VG, et al., 2015) e, incluiu ainda o risco de débito cardíaco diminuído. Nesse sentido, os profissionais de enfermagem devem estar bem preparados para detectar a cardiopatia congênita ainda no pré-natal, bem como elencar os diagnósticos de enfermagem corretos e realizar intervenções precisas e individualizadas para obtenção de melhor prognóstico (Silva DM, et al., 2024).

As fissuras labiopalatinas são anomalias congênitas que dificultam o processo de amamentação, interferindo na sucção e deglutição, o que pode prejudicar o desenvolvimento infantil e o vínculo mãe-bebê. Em uma revisão narrativa da literatura, os autores destacaram

que o aleitamento materno deve ser incentivado e, quando não for possível, deve-se realizar a oferta de leite materno, visto que há nutrientes que só ele pode oferecer ao neonato. As várias estratégias para oferta de leite materno em presença de fendas labiopalatinas incluem mamadeiras especializadas, dispositivos acoplados à mama (ex: sondas), mamilos especializados, bombeadores de leite, dispositivos especiais e posicionamento alternativo (Ville APM, et al., 2020). Outra revisão integrativa da literatura publicada recentemente destacou a importância da orientação de enfermagem, focada principalmente em reduzir complicações e melhorar o desempenho alimentar por meio de técnicas adaptadas de pega, ajustes de posicionamento, indicação de utensílios específicos (copinhos, colheres especiais e mamadeiras com válvulas) e apoio emocional contínuo aos pais de bebês com fissuras labiopalatinas. A enfermagem deve atuar como uma facilitadora nesse processo de amamentação, mesmo em condições desfavoráveis, pois esse profissional de saúde deve possuir conhecimento e ser capaz de atender da melhor forma possível as necessidades de bebês com essa anomalia congênita (Ferreira AJPC, et al., 2025). Essas duas revisões contradizem os achados de 2015 (Toledo-Neto JL, et al., 2015) pois os autores concluíram que os enfermeiros não foram preparados durante a graduação para vivenciar o cuidado com o aleitamento natural de recém-nascidos com fissura labiopalatal. De acordo com Toledo-Neto JL, et al. (2015) a recomendação do aleitamento materno é um tema discutido durante a formação acadêmica, mas pouca atenção é dada para aos casos que excedem o padrão de normalidade infantil, a exemplo da presença da anomalia congênita.

Ainda em relação as fissuras labiopalatinas, os diagnósticos e intervenções de enfermagem relacionados a alimentação também foi alvo de investigação em 100 prontuários de crianças com essa anomalia (Giron MEVS, et al., 2025), em acordo com os dois estudos prévios inclusos na presente revisão (Martinez AF, et al., 2022; Galdino MF, et al., 2024). Nesse estudo de 2025 foram identificados sete diagnósticos de enfermagem com foco no problema e elencadas nove intervenções de enfermagem (Giron MEVS, et al., 2025), com destaque para amamentação interrompida ou ineficaz.

Em consonância com os resultados prévios (Siqueira CSS, et al., 2023), os cuidados de enfermagem e respectivas intervenções foram alvo de investigação em um caso clínico de um recém-nascido com gastrosquise internado em uma unidade de terapia intensiva neonatal (Cheffer MH, et al., 2022). A criança recebeu os seguintes cuidados: cuidados ao nascimento e pré-operatório, cuidados pós-operatório, cuidados com a nutrição parenteral, cuidados com a

integridade de pele, cuidados na prevenção de infecção e cuidados com o processo familiar (Cheffer MH, et al., 2022).

Vale ainda destacar que, a questão da amamentação foi citada em dois estudos, um deles sobre fissura labiopalatina (Toledo Neto JL, et al., 2025) e outro sobre gastrosquise (Siqueira CSS, et al., 2023), uma vez que essas duas anomalias congênitas influenciam esse processo necessitando de adaptações. Nesse contexto, para que o profissional de enfermagem possa prestar um atendimento acolhedor, justo, humano e eficaz torna-se fundamental investir em formação contínua, capacitação e atualização técnica no manejo da amamentação em neonatos com essas anomalias congênitas. Práticas fundamentadas na SAE podem fortalecer a qualidade do cuidado prestado (Ferreira AJPC, et al., 2025).

Na sequência Robin foram verificados os diagnósticos de enfermagem com foco nas necessidades corporais tanto alimentares quanto respiratórias do lactente (Souza NFH, et al., 2018). No relato de experiência também foi abordado as técnicas facilitadoras da alimentação, cuidados com a sonda alimentadora, intubação nasofaríngea, mas com ênfase no papel dos enfermeiros em relação à capacitação dos cuidadores de lactentes com sequência de Robin isolada para manutenção dos cuidados após a alta hospitalar (Demoro CC da S, et al., 2018).

Os achados publicados por Farias e colaboradores (Farias FPP, et al., 2023) foram confirmados por uma revisão da literatura publicada em 2024 sobre microcefalia decorrente de zika vírus e assistência de enfermagem (Silva IMF, et al., 2024). Foi relatado um déficit no meio profissional na prestação de uma assistência adequada, especialmente da enfermagem, em identificar as necessidades que essas famílias enfrentam durante o diagnóstico da infecção e após o nascimento da criança (Silva IMF, et al., 2024).

Em relação a assistência de enfermagem na síndrome de Down, os dados da literatura (Silva Jovenil A da, et al., 2024) corroboraram aqueles aqui apresentados (Rodrigues L, et al., 2022). O enfermeiro deve estar devidamente capacitado para compreender as limitações e particularidades da síndrome, ou seja, deve possuir conhecimento teórico para realizar uma assistência holística. Esse profissional de saúde deve também orientar, apoiar e acolher os familiares, bem como realizar os encaminhamentos necessários (Silva Jovenil A da, et al., 2024). Uma abordagem multidisciplinar, com a participação de médicos, enfermeiros, fonoaudiólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, psicólogos, foi citada como imprescindível no cuidado aos indivíduos com síndrome de Down. Seu objetivo é a promoção do desenvolvimento cognitivo, motor e social da população com Down, além do tratamento de quaisquer condições

médicas associadas (Silva Jovenil A da, et al., 2024). Vale ainda destacar que o estudo de Rodrigues L, et al. (2022) comentou sobre a fragilidade de abordagem da síndrome de Down na graduação.

A maioria dos estudos inclusos nessa revisão reforçam o protagonismo da enfermagem nas anomalias congênitas, fato esse justificado pelo predomínio de publicações específicas em revistas de enfermagem (Figura 1), mas com participação não tão expressiva desses profissionais (Figura 2). Algumas pesquisas destacaram a necessidade de capacitação nessa temática, devido uma abordagem não satisfatória durante a formação acadêmica.

Alguns dos estudos citaram a aplicação da SAE, dos diagnósticos e intervenções de enfermagem. A SAE representa um instrumento que orienta o processo de trabalho de forma metódica, fundamentada e segura, indispensável para a organização e qualificação do cuidado prestado pelo enfermeiro com uso de classificações como NANDA (North American Nursing Diagnosis Association), NIC (Nursing Interventions Classification), NOC (Nursing Outcomes Classification) e CIPE (Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem), garantindo coerência, continuidade e qualidade ao cuidado, tanto em instituições públicas quanto privadas (COFEN, 2024; Santos EN dos, 2025). A SAE se desenvolve a partir de cinco etapas: avaliação, diagnóstico, prescrição, implementação e evolução, onde o objetivo é realizar um levantamento de preocupações ou diagnósticos de enfermagem, em relação à saúde do paciente e a sua família, a partir da coleta de dados abrangentes e propor medidas para proporcionar um cuidado integral, as intervenções de enfermagem (Herdman TH, et al., 2024). O objetivo final é fortalecer o raciocínio clínico do enfermeiro de modo que ele possa prestar um cuidado integral, contínuo e centrado nas necessidades do indivíduo com anomalia congênita.

Dentre as limitações dessa pesquisa destacamos a inclusão apenas de publicações em português. Outra limitação diz respeito às bases de dados utilizadas que podem ter restringido a amplitude dos resultados obtidos. Entretanto, considerando que todos os estudos foram conduzidos no Brasil, foi possível traçar um breve panorama da assistência de enfermagem nas anomalias congênitas em nosso país.

Espera-se que essa pesquisa contribua para fortalecer futuras investigações e inspire novos trabalhos que explorem esse assunto tendo em vista o papel de protagonismo da enfermagem no diagnóstico, tratamento e vigilância de indivíduos com anomalias congênitas, seja individualmente ou como integrante de uma equipe multidisciplinar. Esse estudo também

permitiu o aprofundamento do conhecimento acerca das anomalias congênitas em diversos contextos no campo da assistência de enfermagem, a partir de uma investigação teórica.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As anomalias congênitas são caracterizadas por uma grande variedade de tipos e etiologias, muitas delas requerem hospitalizações, intervenções cirúrgicas ou reabilitação com impacto significativo ao paciente, seus familiares e ao sistema de saúde. A enfermagem tem papel imprescindível nessa temática pois poderá orientar os indivíduos sobre os fatores de risco, estratégias de prevenção, cuidados e planejar ações de acordo com as necessidades individuais específicas, visando uma melhor qualidade de vida aos indivíduos. Nesse sentido, torna-se necessário conhecer a atuação desse profissional de saúde no assunto.

O presente estudo incluiu 14 artigos, sendo dez estudos originais e quatro revisões integrativas. Foram apresentados os resultados da assistência de enfermagem nas seguintes anomalias congênitas: cardiopatias congênitas, fissuras labiopalatinas, microcefalia, síndrome de Down, gastrosquise e sequência Robin, com destaque para as duas primeiras. Em concordância com a pergunta norteadora, a maioria das publicações foram em revistas específicas de enfermagem, contou com a participação dessa categoria profissional e teve como foco os diagnósticos e intervenções de enfermagem.

O objetivo foi cumprido integralmente e os resultados apresentados confirmam uma participação muito ativa e generalista da enfermagem na área de anomalias congênitas, por meio de ações de rastreamento, detecção, prevenção, orientação, assistência, apoio familiar, com destaque para os diagnósticos, intervenções de enfermagem e os cuidados. No entanto, alguns estudos citaram a questão da capacitação que deve ser contínua para dar segurança aos enfermeiros na prestação de uma assistência holística, integral e humanizada.

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem ao CNPq (Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico) pela concessão da bolsa de Iniciação Científica ao primeiro autor - PIBIC/CNPq - Edital no. 22/2025/PROPPG/UFTM.

REFERÊNCIAS

AMAZONAS BAM, et al. Nursing guidelines for caregivers of children with congenital heart disease after discharge: Integrative Review. Investigación y Educación en Enfermería, 2023; 41(3): p.e05.

ARAÚJO BAP de, et al. *Malformação congênita: uma análise dos principais fatores determinantes.* Revista Contemporânea, 2025; 5(3): 01-18.

BRASIL. Lei no. 13.685, de 25 de junho de 2018. Altera a Lei no. 12.732 de 22 de novembro de 2012, para estabelecer a notificação compulsória de agravos e eventos em saúde relacionados às neoplasias, e a Lei no 12.662, de 5 de junho de 2012, para estabelecer a notificação compulsória de malformações congênitas. Disponível em: https://www2.camara.leg.br/legin/fed/lei/2018/lei-13685-25-junho-2018-786890-publicacaooriginal-155900-pl.html. Acesso em: 27 abr. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde; Secretaria de Vigilância em Saúde; Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. Guia prático: diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: file:///C:/Users/User/Downloads/Guia Prático - Diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento-1.pdf. Acesso em: 27 abr. 2026.

BRITO APM, et al. Enfermagem no contexto familiar na prevenção de anomalias congênitas: revisão integrativa. *Journal of Health & Biological Sciences*, 2019; 7(1): 64-74.

CARDOSO-DOS-SANTOS, AC et al. Lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância no âmbito do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos do Brasil. Epidemiologia e Serviços de Saúde, 2021; 30(1): e2020835.

CHEFFER MH, et al. Cuidados de enfermagem ao recém-nascido com gastrosquise. Revista Enfermería Herediana, 2022; 15: 44-51.

CONSELHO FEDERAL DE ENFERMAGEM (COFEN). Resolução nº 736, de 17 de janeiro de 2024. Dispõe sobre a implementação do Processo de Enfermagem em todo contexto socioambiental onde ocorre o cuidado de enfermagem. Brasília: Cofen, 2024. Disponível em: https://www.cofen.gov.br/resolucao-cofen-no-736-de-17-de- janeiro-de-2024/. Acesso em: 07 jul. 2026.

DEMORO CC da S, et al. Aplicabilidade de Orem: capacitação do cuidador do lactente com Sequência de Robin. Revista Brasileira de Enfermagem, 2018; 71(Suppl 3): 1469-1473.

FARIAS FPP, et al. Cuidado de enfermagem na atenção primária à saúde às crianças com microcefalia relacionada ao Zika vírus. Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR, 2023; 27(4):1750-1763.

FERNANDES QHRF, et al. Tendência temporal da prevalência e mortalidade infantil das anomalias congênitas no Brasil, de 2001 a 2018. Ciência & Saúde Coletiva, 2023; 28(4): 969-979.

FERNANDES QHRF, et al. Maternal and gestational factors associated with congenital anomalies among live births: a nationwide population-based study in Brazil from 2012 to 2020. BMC Pregnancy and Childbirth, 2025; 25(1):678.

FERREIRA AJPC, et al. A atuação do enfermeiro na orientação de técnicas aerodinâmicas de pega na amamentação do RN com fenda palatina e lábio leporino. Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação – REASE, 2025; 1(1): 343-358.

GALDINO M de FG, et al. Diagnósticos e intervenções de enfermagem em crianças em pós-operatório imediato de queiloplastia. Enfermagem em Foco, 2024; 15: e-202430.

GIRON MEVS, et al. Diagnósticos e intervenções de enfermagem relacionados à alimentação em crianças com fissuras labiopalatina. Revista de Enfermagem da UFSM, 2025; 15(e6): 1-19.

GOMES JA, et al. Congenital anomalies in Brazil, 2010 to 2022. Revista Panamericana de Salud Pública, 2025; 49: e9.

HERDMAN TH, KAMITSURU S, LOPES CT. Diagnósticos de Enfermagem da NANDA-I: Definições e Classificação 2024-2026. 13. ed. Porto Alegre: Artmed, 2024; 672p.

MAGALHÃES S da S, et al. Cuidados da enfermagem neonatal ao bebê com cardiopatia congênita: revisão integrativa. Online Brazilian Journal of Nursing, 2016; 15(4): 724-734.

MARQUI ABT de. Anomalias congênitas no Brasil: prevalência e fatores associados. Saúde (Santa Maria), 2021; 47(1): e67369.

MARTINEZ AF, et al. Palatoplastia em crianças: diagnósticos e intervenções de enfermagem referente ao pós-operatório imediato. Revista da Escola de Enfermagem da USP, 2022; 56: e20210252.

PEREIRA JA de S, et al. Atuação da enfermagem no planejamento da assistência ao recém-nascido com anomalias congênitas. Revista Nursing, 2021; 24(283): 6622-6631.

RODRIGUES L, et al. Assistência de enfermagem frente às necessidades das famílias de crianças com síndrome de Down. Revista Enfermagem Atual In Derme, 2022; 96(37): e-021193.

SAGANSKI GF, et al. Custos das intervenções para diagnóstico e tratamento de anomalias congénitas: revisão de escopo. Ciencia y enfermería, 2021; 27(28).

SANTOS EN dos. A importância da sistematização da assistência de enfermagem na qualidade e eficiência do cuidado. Revista Científica Saúde Global, 2025; 3(2): 1-10.

SILVA DM, et al. Assistência de enfermagem nas malformações cardíacas congênitas. Contribuciones a Las Ciencias Sociales, 2024; 17(6): 1-19.

SILVA JESSYCA TD de O, et al. Atuação de enfermeiros no teste do coraçãozinho. Revista Enfermagem UERJ, 2024; 32:e85471.

SILVA JOVENIL A da, et al. Assistência de Enfermagem à Criança e ao Adolescente com Síndrome de Down: Revisão Integrativa. Revista Foco, 2024; 17(9): 1-21.

SILVA IMF da, et al. Assistência de enfermagem em neonatos com microcefalia decorrente do zika vírus: uma revisão de literatura. Enfermagem Brasil, 2024; 23(1): 1463-1483.

SILVA VG, et al. Diagnósticos de Enfermagem em crianças com cardiopatias congênitas: mapeamento cruzado. Acta Paulista de Enfermagem, 2015; 28(6): 524-530.

SILVESTRI MELKAN MPI, et al. Prevalence and trends of major congenital anomalies in Brazil: A study from 2011 to 2020. PLoS One, 2025; 20(6): e0323654.

SIQUEIRA CS da S, et al. Vivência de mães no cuidado alimentar do filho com gastrosquise à luz de Ramona Mercer. Revista de Enfermagem do Centro-Oeste Mineiro (RECOM), 2023; 13: 4793.

SOUZA NFH de, et al. Sequência de Robin isolada: diagnósticos de enfermagem. Texto & Contexto - Enfermagem, 2018; 2(3): e4420017.

TOLEDO NETO JL, et al. Conhecimento de enfermeiros sobre amamentação de recém-nascidos com fissura labiopalatina. Revista Rene, 2015; 16(1): 21-28.

VIANA ACG, et al. Mães de bebê mal formado: percepção sobre orientações de enfermeiro. Revista de Enfermagem UFPE on line (REUOL), 2019; 13: e239825.

VIANA ACG, et al. Cuidado espiritual à mãe de bebê com malformação à luz da Teoria Watson: compreensão de enfermeiras. Escola Anna Nery, 2022; 26: e20210101.

VILLE APM, et al. Os desafios e estratégias para amamentação no recém-nascido com fissura labiopalatina. Revista Residência Pediátrica, 2020; 12(1): 453-461.

ZANQUETTA MS, et al. Conhecimento da Oximetria de Pulso na Triagem da Cardiopatia Congênita. Revista Saúde Coletiva, 2020; 10(53).