

## Outros

### (21606) - CONGENITAL HIGH AIRWAY OBSTRUCTION SEQUENCE

Joana Freire Gameiro<sup>1</sup>; Raquel Ilgenfritz<sup>2</sup>; Maria João Palma<sup>3</sup>; Joana Curado<sup>3</sup>; Antónia Santos<sup>3</sup>

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Garcia de Orta, E.P.E.; 2 - Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Garcia de Orta, E.P.E.; 3 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital Garcia de Orta, E.P.E.

#### Introdução

*Congenital High Airway Obstruction Sequence* (CHAOS) é uma anomalia rara, definida como a obstrução das vias aéreas superiores provocada por atresia, agenesia, estenose ou presença de membranas da laringe ou traqueia. Apesar da verdadeira incidência ser desconhecida, admite-se 1 por 50.000 recém-nascidos (RN). Esta malformação tem diagnóstico pré-natal (DPN).

É uma patologia com prognóstico reservado e elevada taxa de mortalidade neonatal. Os RN vivos apresentam disfunção diafragmática, traqueomalácia e síndrome de *leak* capilar. Tendo em conta o prognóstico reservado, alguns casais optam por interrupção médica da gravidez (IMG) e outros por um procedimento EXIT (*Ex Utero Intrapartum Treatment*).

#### Objectivos

Apresentar um caso de CHAOS diagnosticado no Centro de DPN do Hospital Garcia de Orta em 2022.

#### Metodologia

Revisão do processo clínico da grávida, da ressonância magnética (RM) fetal e exame fetopatológico.

#### Resultados e Conclusões

Grávida de 39 anos, com hipertireoidismo e um filho saudável. No estudo morfológico fetal às 21 semanas + 5 dias, observou-se pulmões aumentados de volume e ecodensos, com inversão das cúpulas diafragmáticas, coração comprimido e desviado para a linha média, ascite ligeira e hidrâmnios. Foi realizada RM fetal, que revelou provável estenose/atresia traqueal. Após aconselhamento, foi realizada amniocentese que revelou QF-PCR normal e array com perda intersticial em heterozigotia do gene NPHP1 e MTLN. Após período de reflexão, o casal solicitou IMG.

O exame fetopatológico revelou obstrução proximal da laringe por extensão posterior do palato mole e formação de *laryngeal web* e malformação da epiglote, pulmões com marcada hiperplasia e atraso maturativo secundários à obstrução. Sem malformações dos brônquios e traqueia.

Reforça-se a importância da discussão e intervenção multidisciplinar no diagnóstico e orientação desta patologia rara.

**Palavras-chave :** Obstrução da via aérea, Obstrução congénita da via aérea, Obstrução da via aérea superior