

PO - (20513) - MEASUREMENTS IN FIRST-TRIMESTER ABORTION PRODUCTS A PATHOLOGIC STUDY

Rosete Nogueira¹; Olímpia Carmo²; Pedro Luís Cardoso¹; Nuno Pereira³; Ana Cristina Braga^{1,4}

1 - EMUM,UPPEF,CGC; 2 - CHTS; 3 - CHTV; 4 - EEUM

Resumo

Introdução: Context.—Related to the advances in prenatal diagnosis and the emergence of medically challenging situations, there has been an increased interest in conducting a pathologic study of first-trimester abortion products.

Objetivos: Objective.—To evaluate measurements across a large group of first-trimester spontaneous abortion specimens. Potential goals include a validation of prenatal embryo and gestational-sac measurements as a function of gestational age (GA).

Metodologia: Design.—A retrospective case study of first-trimester spontaneous abortions between June 2015 and April 2017 in Embryo-Fetal and Placental Pathology unity, CGC Genetics, and Medical School of University of Minho. Considering the inclusion criteria, 585 complete gestational sacs, 182 embryos, and 116 umbilical cords were selected. We recorded the weight of the gestational sacs and embryos and measurements of gestational sacs, umbilical cords, and embryo crown-rump length. Models were computed using regression techniques.

Resultados e Conclusões: Results.—Gestational-sac diameter percentiles 5, 25, 50, 75 and 95 were calculated according to GA, and at each 1-week interval the diameter increased an average of 3 mm.

Umbilical cord length percentiles 5, 25, 50, 75 and 95 were calculated according to GA, and at each 1-week interval, the length increased an average of 1.35 mm. Embryo crown-rump length estimated mean +- SD values were GA 6 weeks, 5.3 +- 2.3 mm; GA 7 weeks, 9.4 +- 4.8 mm; GA 8 weeks, 13.7 +- 8.2 mm; GA 9 weeks, 20.8 +- 9.1 mm; GA 10 weeks, 22.6 +- 13.4 mm; GA 11 weeks, 29.4 +- 12.9 mm; and GA 12 weeks, 52 mm.

Conclusions.—Pathologic measurements obtained should be compared to expected measurements and correlated with ultrasound findings, clinical information, and microscopic findings. Deviations from expected values could lead to an understanding of early pregnancy loss.

Palavras-chave: First-trimester abortion products; Measurements; Pathologic study

PO - (20540) - MASSAS PULMONARES FETAIS – CASUÍSTICA DE 11 ANOS DO CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DO HOSPITAL GARCIA DE ORTA

Inês Neves Gomes¹; Beatriz Féria¹; Catarina Silva¹; Maria João Palma¹; Joana Curado¹; Deolinda Matos¹; Teresa Alves¹; Antónia Santos¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Resumo

Introdução: As massas pulmonares fetais ocorrem raramente e a sua deteção obriga ao diagnóstico diferencial com várias patologias: a Malformação Congénita das Vias Aéreas Pulmonares (MCVAP), o Sequestro Pulmonar (SP), as Lesões Híbridas (LH - associam MPCVA e SP), a Atrésia Brônquica e o Enfisema Lobar Congénito (ELC). A mais frequente é a MCVAP, seguida do SP. Têm habitualmente bom prognóstico; quando associadas a outras anomalias ou se associadas a hidrôpsia e/ou hipoplasia pulmonar, a mortalidade é elevada. A realização de Ressonância Magnética Nuclear Torácica (RMNT) pré-natal pode ser importante no diagnóstico diferencial com outras patologias pulmonares.

Objectivos: Apresentação da casuística de massas pulmonares fetais, aferição do diagnóstico pré-natal com o diagnóstico realizado após o nascimento e avaliação do seguimento das crianças com este diagnóstico.

Metodologia: Foram avaliados, de forma retrospectiva observacional, todos os casos com diagnóstico pré-natal de massa pulmonar diagnosticados do Centro de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital Garcia de Orta, entre 2006 e 2021.

Resultados e Conclusões: Foram encontrados 8 casos de massa pulmonar fetal; o diagnóstico foi realizado no 2º trimestre em 7 casos e manifestou-se como massa ecodensa pulmonar unilateral, em 2 casos com visualização de macro quistos no seu interior; em 4 realizou-se RMNT. Em 5 dos 8 casos houve concordância do diagnóstico ecográfico pré-natal com o pós-natal. O diagnóstico definitivo pós-natal (histológico e/ou imagiológico) revelou 4 casos de MCVAP, dois SP, um de ELC, e uma LH. Na nossa casuística, tal como na literatura, o diagnóstico pré-natal de massas pulmonares fetais é raro e predomina a MCVAP; observámos ainda um caso de Enfisema Lobar Congénito, patologia que ocorre muito raramente e cuja hipótese diagnóstica foi realizada complementando o estudo ecográfico com a RMNT pré-natal. O diagnóstico pós-natal foi concordante com o pré-natal na maioria dos casos. Até à data, as crianças apresentam-se com um desenvolvimento adequado e sem doença pulmonar.

Palavras-chave: Malformação Congénita das Vias Áreas Pulmonares; Enfisema Lobar Congénito; Sequestro Pulmonar

PO - (20545) - CALCIFICAÇÕES ESCROTAIS COMO ACHADO PRÉ-NATAL DE PERITONITE MECONIAL

Daniela Rocha¹; Vera Trocado^{1,2,3}; Soraia Cunha¹; Ana Paula Gama¹; André Costa E Silva¹; Catarina Barroso⁴; Angélica Osório⁴; Jorge Correia-Pinto^{2,3,4}; Paula Pinheiro¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho (ULSAM); 2 - Instituto de Ciências da Vida e da Saúde, Escola de Medicina da Universidade do Minho; 3 - ICVS/3Bs - Laboratório Associado, Braga/Guimarães; 4 - Hospital de Braga

Resumo

Introdução: A Peritonite Meconial (PM) associa-se a elevada mortalidade. Durante o período fetal um evento obstrutivo ou isquémico do trato intestinal pode levar ao extravasamento de mecónio para a cavidade peritoneal desencadeando, na presença de um canal peritoneo-vaginal patente para o escroto, um processo inflamatório locoregional – Periorquite Meconial. Esta condição é rara e com diagnóstico pré-natal em apenas 54% dos casos.

Metodologia: Grávida de 41 anos, IIUIP, com antecedentes de hipertensão crónica, vigiada em consulta de Obstetrícia da ULSAM. Em avaliação ecográfica às 33 semanas, constatou-se a presença de hidrocelo bilateral com conteúdo heterogéneo e calcificações dispersas. Sem outras alterações evidentes, nomeadamente a nível abdominal. Foram realizadas ecografias seriadas, mantendo-se como único achado as calcificações escrotais.

Ao nascimento constatado hidrocelo bilateral. Em D1 de vida, a ecografia escrotal confirmou o preenchimento de ambos os sacos escrotais por material ecogénico e heterogéneo, suspeito de Periorquite Meconial. Em D2 iniciou recusa alimentar e prostração, verificando-se elevação dos parâmetros inflamatórios, bilirrubinas e transaminases. A ecografia abdomino-pélvica revelou ascite de pequeno volume de predomínio peri-hepático, com múltiplos focos hiperecogénicos sugestivos de calcificações peritoneais. O recém-nascido foi transferido para o Hospital de Braga por suspeita de PM com Periorquite Meconial. Foi submetido a laparotomia exploradora, tendo-se identificado um pseudocisto meconial comprimindo a via biliar e múltiplas concreções meconiais, com ansas intestinais intactas e com patência preservada. Teve melhoria progressiva do estado clínico e analítico. O estudo da Fibrose Quística revelou-se negativo.

Resultados e Conclusões: O diagnóstico pré-natal da PM é desafiante pela baixa especificidade ou inexistência de achados ecográficos. No entanto, a suspeita pré-natal desta condição pode ser determinante para o estabelecimento de um diagnóstico precoce, melhorando o prognóstico pela possibilidade de antecipação dos cuidados peri e pós-natais.

Palavras-chave: Peritonite Meconial, Periorquite Meconial, Calcificações Testiculares, Diagnóstico Pré-natal, Hidrocelo

PO - (20547) - INCIDÊNCIA DE ANOMALIAS CROMOSSÓMICAS EM CANDIDATOS A DADORES DE GÂMETAS 2013 – 2021

Manuela Mota Freitas¹; Cristina Candeias¹; Elisa Lopes¹; Isaltina França¹; Paula Oliveira¹; Sílvia Pires¹; Natália Oliva Teles²

1 - 1- *Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães/Centro Hospitalar Universitário do Porto* 2- *Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto/Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional, Porto (UMIB/ICBAS/UP)/ITR*; 2 - 3- *Departamento de Medicina da Comunidade Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto*

Resumo

Introdução: O Banco Público de Gâmetas (BPG) é o serviço disponibilizado pelo Serviço Nacional de Saúde (SNS) responsável pelo recrutamento e seleção de dadores de gâmetas. A recolha de óvulos e espermatozoides em Portugal é realizada em Centros de Colheita especializados, localizados em Hospitais Públicos do SNS. Os dadores de gâmetas são escolhidos entre mulheres e homens jovens, voluntários, fenotipicamente normais e estão sujeitos a pré-requisitos estabelecidos, nomeadamente a obrigatoriedade de realização de análises de genética como o cariótipo, para exclusão da condição de portadores de anomalias cromossómicas.

Objectivos: Apresentação dos resultados do estudo do cariótipo de dadores do BPG, provenientes dos Centros Hospitalares Universitários do Porto, Coimbra e Lisboa Central, que foram recebidos na Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP), de 10/2013 a 08/2021.

Metodologia: Sangue periférico colhido com heparina para realização de culturas de linfócitos, técnicas de bandeamento (GTL e CBG) e análise microscópica para a obtenção do cariótipo. Nos casos com alterações realizou-se também a técnica de hibridação *in situ* com fluorescência (FISH).

Resultados e Conclusões: No total de 405 dadores recebidos (292 mulheres e 113 homens), 310 provenientes do Porto, 64 de Coimbra e 31 de Lisboa Central, detetaram-se seis alterações cromossómicas: dois casos com um cromossoma marcador em mosaico, um com uma translocação t(4;17), um com uma translocação t(9;22) em mosaico sugestivo de uma anomalia cromossómica adquirida e duas aneuploidias dos cromossomas sexuais, em mosaico (45,X/46,XX e 47,XXX/46,XX). Dois outros casos revelaram instabilidade cromossómica.

Os autores comparam os resultados deste estudo com o descrito na literatura e salientam a percentagem relativamente elevada de alterações numa população fenotipicamente normal e saudável, realçando a importância do conhecimento destes resultados para um adequado e, por vezes urgente, aconselhamento genético.

Palavras-chave: Banco de gâmetas; cariótipo

PO - (20558) - UTILIDADE DA TECNOLOGIA SLOWFLOWHD E RADIANTFLOW NA AVALIAÇÃO DAS VEIAS MEDULARES PROFUNDAS DO CÉREBRO FETAL

Teresa Loureiro¹; Patrizia Veca¹

1 - Centro de Ecografia Dra. Joaquina Tavares

Resumo

Introdução: A Neurossonografia consiste na avaliação multiplanar do cérebro fetal obtido pelo alinhamento da sonda com as suturas e fontanelas da cabeça do feto. A tecnologia Doppler convencional é utilizada também em Neurossonografia para avaliar o fluxo de sangue nos grandes vasos. No entanto, este método não permite uma imagem precisa de vasos finos, especialmente quando o ângulo de insonação é subótimo. Recentemente, a tecnologia SlowflowHD está disponível em ecógrafos Voluson™ Expert Series da GE. Trata-se de uma forma de Power Doppler especialmente sensível, desenhada especificamente para detectar velocidades baixas em vasos de pequeno calibre. O SlowflowHD usa uma tecnologia de aquisição que calcula automaticamente a frequência ótima de repetição de pulsos (PRF) e filtros de parede sofisticados, aumentando a sensibilidade nos vasos mais finos, com pouco artefacto de movimento. A representação da anatomia vascular pode ainda ser melhorada com a ativação do Radiantflow, que possibilita uma imagem quase tri-dimensional da vascularização. No cérebro fetal as veias medulares profundas na região da substância branca são mais desenvolvidos que as veias subcorticais. O sistema de drenagem destas veias é relativamente imaturo no cérebro fetal e lesões patológicas nas mesmas como congestão, microhemorragias e hiperecogenicidade na substância branca peri-venosa parecem estar na origem de lesões hemorrágicas e leucomalácia periventricular na região frontoparietal.

Objectivos: Descrever a avaliação das veias medulares profundas em diferentes idades gestacionais utilizando a tecnologia SlowflowHD e Radiantflow.

Metodologia: Realização de Neurossonografia com tecnologia SlowflowHD e RadiantFlow em diferentes idades gestacionais.

Resultados e Conclusões: As tecnologias SlowflowHD e Radiantflow podem ser incorporadas na avaliação por neurossonografia com o objetivo de otimizar a representação de vasos cerebrais de pequeno calibre como as veias medulares profundas.

Palavras-chave: SlowflowHD, RadiantFlow, Neurossonografia

PO - (20559) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE SÍNDROME DE LOWE: EXPANSÃO DO GENÓTIPO E FENÓTIPO

Ana Grangeia^{1, 2, 3}; Sara Tavares⁴; Sandra Seco⁵; Rita Quental¹; Renata D'Oliveira¹; Ana Costa Braga⁶; Teresa Carraca⁵, Carla Ramalho^{2, 3, 5}

1 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2 Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Porto, 4 – Hospital Particular do Algarve; 5 – Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Serviço de Obstetrícia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto; 6 – Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Resumo

Introdução: A Síndrome de Lowe, ou Distrofia Oculocerebrorenal (OCRL) é causada por variantes patogénicas no gene *OCRL* com hereditariedade recessiva ligada ao cromossoma X. Caracteriza-se por catarata congénita, atraso do desenvolvimento motor e de crescimento, perturbação do desenvolvimento intelectual, raquitismo e tubulopatia proximal com falência renal progressiva.

Objectivos

Resultados e Conclusões: Caso Clínico: Primeira gestação de um casal consanguíneo, saudável. Na avaliação ecográfica às 21 semanas foi observado um feto do sexo masculino com suspeita de catarata bilateral. Foi realizada amniocentese e solicitado o estudo molecular de um painel, baseado em sequenciação de nova geração que incluiu 144 genes associados a anomalias do cristalino. Foi identificada uma variante provavelmente patogénica em hemizigotia, c.1694_1697dup, p.(Leu566Phefs*12), no gene *OCRL* (esta variante não está descrita na literatura ou em base de dados populacionais). Na reavaliação ecográfica identificou-se dilatação de ambos os ureteres, rim direito aumentado de volume e hidronefrose. Perante os achados compatíveis com o diagnóstico de Síndrome de Lowe, o casal solicitou uma interrupção médica da gravidez. A autópsia fetal confirmou a presença de cataratas em ambos os olhos e identificou hidronefrose bilateral, com dilatação e espessamento ureteral bilateral e vesical, associados a estenose uretral. As alterações do trato urinário identificadas representam uma apresentação fenotípica ainda não descrita, associada à Síndrome de Lowe. O estudo de segregação da variante identificada confirmou que foi herdada por via materna.

Conclusão: O presente caso clínico descreve uma nova apresentação de Síndrome de Lowe, alargando o seu espectro molecular e fenotípico. Reforça ainda a importância de um diagnóstico pré-natal específico numa gravidez em curso, com implicações para a gestação atual e no aconselhamento genético do casal, possibilitando o recurso a um diagnóstico pré-natal dirigido ou realização de teste genético pré-implantatório em futuras gestações.

Palavras-chave: Diagnóstico Pré-Natal, Gene *OCRL*, Síndrome de Lowe

PO - (20565) - MARCADORES DE DIAGNÓSTICO DE DEFEITOS DO TUBO NEURAL NA ECOGRAFIA DO 1º TRIMESTRE

Bárbara Laranjeiro¹; Joana Oliveira¹; Kristina Hundarova¹; Sofia Franco¹; Paulo Moura¹
1 - Serviço de Obstetrícia A, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Resumo

Introdução: Atualmente, a avaliação ecográfica do sistema nervoso central fetal está recomendada no 1º trimestre de gravidez. Os defeitos do tubo neural (DTN) são das principais anomalias procuradas identificar o mais precocemente possível. Têm sido descritos marcadores ecográficos detetados entre as 11-13 semanas de gestação e que podem ser identificados nos planos habitualmente avaliados no 1º trimestre: 3 linhas/2 bandas, o rácio *BS/BSOB* (*brainstem/brainstem-occipital bone*), a linha médio-ocipital (MO) e o *crash sign*.

Objectivos: Avaliar a presença de marcadores ecográficos de DTN nas ecografias de 1º trimestre de fetos com este diagnóstico.

Metodologia: Analisaram-se retrospectivamente as ecografias do 1º trimestre, armazenadas em arquivo digital, dos fetos referenciados ao setor de Diagnóstico pré-natal (DPN) por DTN detetados na ecografia do 2º trimestre e cujos exames foram realizados no setor de Ecografia do Serviço de Obstetrícia, nos últimos 7 anos. Avaliaram-se dois planos ecográficos, procurando os marcadores 3 linhas/2 bandas, *ratio BS/BSOB* e posição da junção mesencéfalo-tronco cerebral relativamente à linha MO, no plano médio-sagital, e o *crash sign*, no plano axial (corte transtalâmico).

Resultados e Conclusões: De 22 fetos com DTN referenciados ao DPN, em 6 casos foi possível obter as imagens ecográficas do 1º trimestre armazenadas em arquivo. Nestes, encontrou-se o marcador das 3 linhas em todos os casos e o marcador *BS/BSOB* > 1 (alterado) em 67% dos casos (4 de 6). A junção mesencéfalo-tronco cerebral encontrava-se abaixo ou próxima da linha MO igualmente em 67% dos casos (4 de 6). Identificou-se o *crash sign* em todos os casos em que foi possível analisar imagens do plano axial (2 casos). Em 2 dos casos analisados, detetou-se todos os marcadores. Os resultados obtidos estão de acordo com o que tem vindo a ser demonstrado. Sabendo a importância de investir no diagnóstico pré-natal precoce destas anomalias, estes marcadores parecem ser promissores na deteção ecográfica de DTN.

Palavras-chave: ecografia 1º trimestre, defeitos do tubo neural, diagnóstico pré-natal, marcadores ecográficos

PO - (20578) - ACHADO CITOGENÉTICO RARO EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL: PRESENÇA DE MARCADORES CROMOSSÓMICOS SUPRANUMERÁRIOS EM MOSAICO

Cláudia Alves¹; Joana Trindade¹; Elsa Pereira²; Adosinda Rosmaninho²; Rita Monteiro¹; Mafalda Lopes¹; Paula Lindo¹; Cecília Correia¹; Margarida Reis Lima¹

1 - SynlabHealth Genética Médica; 2 - Serviço Obstetrícia e Ginecologia, Hospital Senhora da Oliveira

Resumo

Introdução: Os estudos genéticos são requisitos essenciais em DPN.

Os marcadores cromossómicos supranumerários (sSMC) são alterações citogenéticas raras. As consequências fenotípicas dependem do conteúdo génico destes marcadores.

Em DPN, mesmo após caracterização do seu conteúdo, não é possível prever com rigor as eventuais manifestações clínicas.

Objectivos: Caracterização genética de um caso de DPN com três linhas celulares.

Metodologia: Caso clínico: Gestante de 37 anos, com obesidade mórbida e gravidez com DIU. Efetuou amniocentese às 17+3 semanas de gestação, por feto com TN aumentada. Realizado estudo por array-CGH (aCGH) e posteriormente o cariótipo fetal.

Resultados e Conclusões: O aCGH identificou uma duplicação (ganho de 14,6 Mb) da região justacentromérica do cromossoma 1 (região 1p21.1p11.2), e uma duplicação (ganho de 12,7 Mb) da região pericentromérica do cromossoma 4 (região 4p12q12), ambas em mosaico, abrangendo vários genes e classificadas como variantes de significado clínico patogénico, em feto com perfil genómico feminino.

Para melhor caracterização, procedeu-se ao estudo do cariótipo fetal, tendo sido observadas duas linhas celulares anormais: 48,XX,+2mar[10]/47,XX,+mar[19]/46,XX[18].

Nos poucos casos de DPN descritos na literatura com sSMC derivados do cromossoma 1, os achados ecográficos incluem ACIU, TN aumentada, polihidrâmnios, fenda labial, AUU, coartação da aorta e microcefalia.

Existem raros casos em DPN de sSMC derivados do cromossoma 4, existindo pelo menos um caso com dismorfias faciais, clinodactilia das mãos e braquidactilia dos pés.

O casal foi orientado para consulta de aconselhamento genético.

Após IMG às 24 semanas, o estudo anatomopatológico revelou alterações do hábito externo, do SNC, cardíacas e viscerais, que se correlacionam com os achados genéticos.

A escassez de sinais ecográficos não se correlaciona sempre com a gravidade de um diagnóstico genético.

Um centro de Genética com atividade em DPN terá normalmente que recorrer a diferentes tecnologias e atuar com rapidez, para garantir um diagnóstico rigoroso e útil no acompanhamento e decisão clínica em DPN.

Palavras-chave: DPN, array CGH, marcador supranumerário

PO - (20583) - TRISSOMIA PARCIAL DO CROMOSSOMA 15

Beatriz Sousa Ferreira¹; Prescilia Marques¹; Sara Nunes¹; Patrícia Correia¹; Ana Correia¹; Regina Arantes¹; Márcia Martins¹; Rosário Pinto Leite¹; Osvaldo Moutinho¹

1 - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Resumo

Introdução: A trissomia do cromossoma 15, na região 15q11-q13, é uma anomalia cromossómica rara, traduzindo-se numa síndrome caracterizada principalmente por restrição do crescimento fetal, anomalias cardíacas congénitas e dismorfismos craniofaciais. Também pode incluir anomalias cerebrais, renais e/ou genitais, entre outras, bem como autismo, défice intelectual, ataxia, convulsões e problemas de comportamento.

Objectivos: Evidenciar aspetos ecográficos suspeitos de cromossomopatias raras, estratégia diagnóstica, a sua correlação fenotípica e implicações futuras.

Metodologia: Consulta de processo clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida de 35 anos, gesta 2, para 1, sem antecedentes médico-cirúrgicos relevantes. Gravidez atual vigiada, sem intercorrências. Ecografia do 1º trimestre a revelar artéria umbilical única e pequena formação quística paravertebral esquerda a nível cervical, sem outras alterações. Rastreio combinado do 1º trimestre com risco reduzido para as trissomias 21, 13 e 18. Realizou estudo ecográfico para avaliação da morfologia, onde foram observadas as seguintes anomalias ecográficas: artéria umbilical única, ventriculomegalia e derrame pericárdico. Face aos achados, optou-se pela realização de técnica de diagnóstico invasivo por amniocentese. Foi realizada a técnica de Hibridação *in situ* por Fluorescência (FISH) em amniócitos não cultivados para a pesquisa de aneuploidias para os cromossomas 13, 18, 21, X e Y e de deleção 22q11.2, com resultado negativo. Realizaram-se culturas de longa duração de células de líquido amniótico e o resultado citogenético foi um cariótipo do sexo feminino com um cromossoma extra derivado do cromossoma 15, originando assim uma trissomia da região 15p13-q15 (47,XX,+der(15)(p13;q15)). A discussão das implicações desta alteração cromossómica com o casal, em equipa multidisciplinar, culminou na decisão de interrupção médica da gravidez. Feto e restantes produtos de abortamento foram enviados para estudo fetopatológico e citogenético.

O diagnóstico pré-natal baseado em deteção ecográfica de alterações morfológicas e técnicas de diagnóstico invasivo em conjugação com um adequado estudo genético possibilita a identificação atempada de doenças genéticas graves, assim como uma orientação clínica adequada.

Palavras-chave: cromossomopatia, trissomia, cromossoma 15

PO - (20591) - FETOS COM ANOMALIAS ISOLADAS DO CORPO CALOSO DESAFIO NO DIAGNÓSTICO E ACONSELHAMENTO PRÉ-NATAL

Marta Almeida¹; Patrícia Nazaré¹; Joana Curado¹; Maria João Palma¹; Antónia Santos¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Resumo

Introdução: O corpo caloso (CC) é a maior comissura cerebral, sendo essencial para o normal desenvolvimento psicomotor (DPM). As alterações do corpo caloso são frequentemente subdiagnosticadas no feto e dividem-se em agenésia completa do corpo caloso (ACC completa), ACC parcial, hipoplasia e hiperplasia, sendo idealmente diagnosticadas na ecografia obstétrica das 20-22 semanas. O prognóstico destas alterações quando isoladas continua incerto e um desafio para o aconselhamento.

Objectivos: Identificar os fetos com anomalias aparentemente isoladas do CC, acompanhados no Centro de Diagnóstico Pré-Natal (CDPN) do Hospital Garcia de Orta (HGO) e avaliar o seu desenvolvimento pós-natal.

Metodologia: Análise retrospectiva dos fetos com anomalias do CC isoladas, acompanhados no CDPN do HGO entre 2007-2020 e consulta dos processos clínicos das crianças.

Resultados e Conclusões: Resultados: No período estudado, foi diagnosticada ACC isolada em 10 fetos, dos quais 6 casos com ACC completa (60%), 2 com ACC parcial (20%) e 2 com hipoplasia (20%). Foi realizada Ressonância Magnética Nuclear crânio-encefálica fetal (RMNCE) maioritariamente pelas 32 semanas, obtendo-se concordância no diagnóstico em 70% dos casos e encontrando-se anomalias adicionais do sistema nervoso central em 3 fetos (30%). Quanto ao desfecho da gravidez, 7 gestações (70%) terminaram em recém-nascidos vivos e 3 (30%) em interrupção médica da gravidez. Das 7 crianças que nasceram, 6 encontram-se, à data, em idade escolar. Cinco destas apresentam dificuldades de aprendizagem ligeiras e uma atraso DPM grave, sendo acompanhadas em consulta de Neurodesenvolvimento.

Conclusões: No nosso trabalho, a ecografia fez o diagnóstico de anomalia do CC em todos os casos e, em cerca de um terço, a RMNCE foi importante para a complementar com novos achados. A maioria das crianças apresenta alterações ligeiras do neurodesenvolvimento. Estes dados, associados aos descritos na literatura, podem permitir um melhor aconselhamento aos pais, no período pré-natal.

Palavras-chave: Corpo caloso, Agenésia do corpo caloso, RMN fetal, Atraso no desenvolvimento psicomotor

PO - (20598) - SEQUESTRO PULMONAR – SÉRIE DE CASOS NUM CENTRO TERCIÁRIO NOS ÚLTIMOS 10 ANOS

Cátia Silva¹; Joana Mafra¹; Orlando Rodrigues²; Daniela Oliveira²; Fabiana Ramos²; Ana Isabel Rei¹; Miguel Branco¹; Eulália Galhano¹

1 - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Serviço de Obstetrícia B, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Resumo

Introdução: O Sequestro Pulmonar (SP) consiste em tecido pulmonar não funcionante, sem comunicação com a árvore traqueobrônquica, com vascularização sistémica. É uma entidade rara e a orientação clínica pode ser desafiante.

Objectivos: Descrever e analisar a abordagem diagnóstica e clínica de fetos com SP.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo dos casos referenciados por SP ao DPN (Diagnóstico Pré-Natal) da Maternidade Bissaya Barreto, entre 2011 e 2021.

Resultados e Conclusões: Entre 2011 e 2021, foram referenciados ao DPN sete fetos diagnosticados com SP. A idade materna mediana ao diagnóstico foi 32 anos (30-45); uma grávida realizou amniocentese às 16 semanas por risco intermédio de trissomia 21 (cariótipo normal), nas demais gravidezes não houve intercorrências.

O diagnóstico foi realizado entre 21-25 semanas; em cinco casos a lesão localizava-se no pulmão esquerdo e em dois no direito; em cinco casos observou-se desvio do mediastino. Ao longo da gravidez, verificou-se que em cinco fetos as dimensões da lesão diminuíram e o desvio do mediastino corrigiu.

Em um feto verificou-se derrame pleural bilateral ao diagnóstico, aumento progressivo das dimensões da lesão e manutenção do desvio do mediastino; foi referenciado a outro centro DPN onde foi submetido às 28 e 31 semanas a ablação por laser da artéria nutritiva e colocação de *shunt* pleuroamniótico.

Todas as gravidezes terminaram em partos no termo e os recém-nascidos não tiveram intercorrências. Em todos foram realizados em pós-natal radiografias torácicas entre a segunda hora e 9º dia de vida e tomografias computadorizadas (TC) entre os 8 e 24 meses que confirmaram o diagnóstico. Nenhuma das crianças foi submetida a ressecção cirúrgica, encontrando-se assintomáticas e em vigilância.

O SP é uma entidade rara diagnosticada habitualmente na ecografia morfológica e com prognóstico favorável. A vigilância ecográfica ao longo da gravidez permitiu a monitorização da evolução clínica e a TC permitiu a confirmação diagnóstica em pós-natal em todos os casos.

Palavras-chave: Sequestro pulmonar, Diagnóstico Pré-Natal

PO - (20603) - OLHOS QUE VÊEM, CORAÇÃO QUE SENTE: ANÁLISE DE MALFORMAÇÕES CARDÍACAS CONGÊNITAS

Beatriz Fêria¹; Catarina Silva¹; Andreia Constante²; Joana Curado¹; Antónia Santos¹

1 - Hospital Garcia de Orta; 2 - Hospital Santa Marta

Resumo

Introdução: As cardiopatias congénitas constituem as malformações congénitas mais frequentes em Portugal (78,45 casos/10 000 nascimentos) e são a principal causa de morte infantil no primeiro ano de vida. Surgem, frequentemente, associadas a outras malformações congénitas, cromossomopatias ou doenças/síndromes genéticos. O diagnóstico pré-natal e a melhoria dos cuidados prestados têm permitido melhorar o prognóstico destas crianças.

Objectivos: Caracterizar as malformações cardíacas congénitas diagnosticadas no Centro de Diagnóstico pré-natal (CDPN) do Hospital Garcia de Orta (HGO), bem como avaliar os desfechos nos recém-nascidos.

Metodologia: Estudo retrospectivo e descritivo de fetos com malformações cardíacas acompanhados no CDPN do HGO entre Janeiro de 2018 e junho de 2020. Foram consultados os processos e extraídos dados ecográficos e clínicos relativos aos fetos.

Resultados e Conclusões: Foram identificados 35 fetos com diagnóstico de malformações cardíacas confirmadas no pós-natal. Registaram-se 20 anomalias *Major* (3 coartação da aorta, 3 coração hipoplásico, 2 tetralogia de *Falot* e 2 transposição dos grandes vasos, entre outros) e 18 anomalias *Minor*. A idade gestacional mediana do diagnóstico foi às 23 semanas. Em 10 fetos coexistiam outras anomalias e 6 tinham alteração no estudo genético/cromossómico. Realizou-se um total de 5 interrupções médicas da gravidez e registou-se 1 feto morto. A taxa de internamento na UCIN foi de 40.0% (14/35) com duração média de 14.9 dias. A taxa de sobrevivência ao primeiro ano foi de 94.3% (33/35), sendo que 9 recém-nascidos foram submetidos a cirurgia cardíaca. São acompanhadas na consulta de desenvolvimento infantil 9 crianças.

O CDPN apresentou um importante papel no diagnóstico pré-natal das cardiopatias congénitas, aconselhamento e vigilância adequada destes fetos. O planeamento do parto e suporte perinatal específico, nomeadamente nas cardiopatias complexas, permite reduzir a morbilidade e mortalidade associadas a este tipo de anomalias.

PO - (20608) - HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA - EXPERIÊNCIA DO CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ- NATAL DO HOSPITAL GARCIA DE ORTA

Ana Rita Mira¹; Catarina Silva¹; Beatriz Féria¹; Joana Curado¹; Maria João Palma¹; Carolina Vaz De Macedo¹; Antónia Santos¹

1 - Centro de Diagnóstico Pré-natal do Hospital Garcia de Orta, EPE - Almada

Resumo

Introdução: A Hérnia Diafragmática Congénita (HDC) consiste num defeito da integridade do diafragma fetal, através do qual as estruturas abdominais se deslocam para a cavidade torácica, comprometendo o desenvolvimento pulmonar e a circulação fetal. Pode ocorrer de forma isolada ou associada a outras anomalias. Em 85% dos casos localiza-se à esquerda e em 10% à direita. O diagnóstico é idealmente pré-natal, com recurso a ecografia obstétrica. A caracterização do defeito é fundamental no aconselhamento pré-natal e determinação do prognóstico pós-natal.

Objectivos: Analisar e reportar a experiência do Centro de Diagnóstico Pré-Natal (CDPN) do Hospital Garcia de Orta (HGO), no diagnóstico e vigilância pré-natal da HDC.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos casos com diagnóstico pré-natal de HDC, seguidos no CDPN do HGO, no período compreendido entre Janeiro 2018 e Julho 2021.

Resultados e Conclusões: Resultados No período estudado, foram acompanhados no CDPN 6 fetos com o diagnóstico de HDC. Cinco casos apresentaram-se como defeito isolado unilateral; num caso coexistia hérnia bilateral com outras malformações. Em 4 casos o defeito localizou-se à esquerda e num à direita. O prognóstico estimado através do Lung-to-head-ratio e órgãos herniados foi favorável em 4 casos e mau em 2 casos, que optaram por interrupção da gravidez. No período pós-natal confirmou-se o diagnóstico de HDC em 3, sendo o 4º uma eventração diafragmática. Após estabilização cardiopulmonar, os 3 recém-nascidos com HDC foram submetidos a cirurgia com correção primária do defeito, tendo 2 necessitado de Oxigenação por Membrana Extracorporal por Hipertensão Pulmonar refratária. Não se registou mortalidade até ao presente.

Conclusões

A HDC é um diagnóstico raro que condiciona elevada morbilidade e mortalidade fetal e neonatal. O diagnóstico e caracterização pré-natal exaustiva desta anomalia, permite otimizar os cuidados prestados durante o período pré e pós-natal.

Palavras-chave: Hérnia Diafragmática Congénita, diagnóstico pré-natal, Lung-to-head-ratio

PO - (20610) - HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA: CASUÍSTICA DE 14 ANOS

Rita Almendra¹; Sara Forjaz¹; Paulina Barbosa¹; Alexandra Miranda^{1,2,3}; Alexandra Cadilhe¹; Isabel Reis¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Escola de Medicina da Universidade do Minho; 3 - ICVS/3Bs Laboratório Associado

Resumo

Introdução: A hérnia diafragmática congénita (HDC) é uma malformação congénita com significativa morbimortalidade neonatal, apresentando uma incidência de 1-3/10000 recém-nascidos vivos.

Objectivos: Revisão dos casos de HDC diagnosticados na UMFDPN do Hospital de Braga de janeiro/2006 até dezembro/2020 e avaliação dos respetivos desfechos neonatais.

Metodologia: Análise retrospectiva de variáveis pré e pós-natais dos casos de HDC com DPN, recorrendo à consulta das plataformas informáticas ASTRAIA e GLINT.

Resultados e Conclusões: Foram diagnosticados 14 casos de HDC esquerda, confirmados após o nascimento, com exceção de 1 feto cuja autópsia revelou uma HDC bilateral. A incidência foi igual para ambos os sexos, tendo 2 dos casos sido diagnosticados no 1º Trimestre (T), 1 no 3ºT e os restantes (n=11) no 2ºT. 42,9% (n=6) do total dos casos correspondiam a HDCs complexas, 3 dos quais associados a Trissomia 18 (21,4%). A idade gestacional (IG) média ao diagnóstico foi de 20,4 semanas(s) (IGmín 13s; IGmáx 27s). Em 7 casos a gravidez prosseguiu, resultando no nascimento de 6 nados-vivos e 1 nado-morto. Em 8 casos, foi solicitada interrupção da gravidez. A IG média ao nascimento foi de 37,2s, com uma taxa de prematuridade de 33,3% (n=2; IGmín 34s; IGmáx 39s). No que respeita aos desfechos neonatais, a mediana do Índice de APGAR foi de 6 e 8 ao 1º e 5º minutos de vida. Todos os neonatos apresentaram complicações no período neonatal, sendo as complicações respiratórias as mais frequentes. A correção cirúrgica foi realizada em todos, com uma idade média à data da cirurgia de 6 dias (mín3; máx15) e uma taxa de recidiva de 20% (n=1).

Os achados reportados corroboram os descritos na literatura. O DPN das HDC é essencial para otimizar a vigilância perinatal, nomeadamente a programação do parto num hospital de apoio perinatal diferenciado, devendo ser ponderada a centralização de cuidados perinatais por patologia fetal.

Palavras-chave: hérnia diafragmática congénita; diagnóstico pré-natal; patologia fetal; malformação

PO - (20611) - MASSAS PULMONARES E TORÁDICAS: CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL DE APOIO PERINATAL DIFERENCIADO

Rita Almendra¹; Sara Forjaz¹; Raquel Rodrigues¹; Inês Braga¹; Alexandra Miranda^{1,2,3}; Alexandra Cadilhe¹; Isabel Reis¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Escola de Medicina da Universidade do Minho; 3 - ICVS/3Bs Laboratório Associado

Resumo

Introdução: As malformações torácicas e pulmonares representam 3-4% das malformações com diagnóstico pré-natal (DPN). As massas pulmonares, que incluem as malformações congénitas das vias aéreas (CPAM), os sequestros pulmonares (SP), os híbridos CPAM-Sequestro (CPAM-SP) e o quisto broncogénico (QB) representam cerca de 40% dos casos.

Objectivos: Caracterização das massas pulmonares e torácicas diagnosticadas no Hospital de Braga entre 2006-2020. Subanálise dos casos de massas pulmonares, nomeadamente concordância com avaliação pós-natal e respetivo desfecho.

Metodologia: Análise retrospectiva dos casos de malformação torácica ou pulmonar com DPN, recorrendo à consulta das plataformas informáticas ASTRAIA e GLINT.

Resultados e Conclusões: De 57 casos, n=25 (43,9%) pertenciam ao grupo das massas pulmonares/torácicas, n=14 HDC; n= 18 hidrotórax.

Das massas pulmonares/torácicas, 80% eram CPAM (n=20), 8% Híbrido CPAM-Sequestro (n=2), 4% QB (n=1), 4% SP (n=1) e 4% teratoma torácico (n=1). Em 2/25 casos (8%) existiam outras malformações associadas.

O diagnóstico foi corroborado no pós-parto em 14/25 casos (56%). Em 8 casos não foi identificada patologia torácica/pulmonar no exame pós-natal.

Nos fetos com CPAM/CPAM-SP/SP a idade gestacional média ao diagnóstico foi de 22 semanas (s) e ao nascimento de 39s, com uma taxa de prematuridade de 14,3% (n=2). O parto foi vaginal em todos os casos, com exceção de 1 cesariana. A média do Índice de APGAR ao 1º e 5º minutos foi de 9 e 10, respetivamente.

Dos casos de massas pulmonares com diagnóstico confirmado após o nascimento, 6 foram intervencionados cirurgicamente e 3 aguardam cirurgia (taxa de intervenção=57%), com uma média de idades aquando da cirurgia de 13 meses. No pós-cirúrgico, 83,4% encontram-se assintomáticos.

As CPAM são a patologia pulmonar/torácica mais frequentemente diagnosticada em pré-natal havendo, no entanto, uma percentagem não desprezível de casos sem confirmação após o nascimento.

A vantagem do DPN relaciona-se com o aconselhamento pré-natal adequado e sinalização precoce após o nascimento para eventual intervenção cirúrgica.

Palavras-chave: massas pulmonares; malformação congénita das vias aéreas; diagnóstico pré-natal; patologia fetal

PO - (20616) - ACUIDADE DIAGNÓSTICA DE ANOMALIAS CONGÉNITAS DE UM CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL: UMA COMPARAÇÃO ENTRE O DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E O DIAGNÓSTICO PÓS-NATAL/FETO-PATOLÓGICO

Catarina Silva¹; Beatriz Féria¹; Andreia Constante²; Antónia Santos¹

1 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital Garcia de Orta, EPE; 2 - Cardiologia Pediátrica do Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE.

Resumo

Introdução: A análise da qualidade das atividades do Centro de Diagnóstico Pré-natal (CDPN) é essencial para a autoavaliação dos serviços e a melhoria da prestação de cuidados de saúde diferenciados. Assim, torna-se fundamental comparar os diagnósticos realizados pela ecografia fetal diferenciada, com os resultados feto-patológicos e pós-natais.

Objectivos: Aferir a acuidade diagnóstica de anomalias congénitas (AC) do Centro de Diagnóstico Pré-natal (CDPN) do Hospital Garcia de Orta (HGO).

Metodologia: Realizámos um estudo observacional retrospectivo transversal no CDPN do HGO de janeiro de 2018 a junho de 2020. Comparámos os resultados ecográficos com o diagnóstico pós-natal, exames anátomo-patológicos fetais e Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC). As AC foram agrupadas por sistemas e classificadas de acordo com o *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD-10)*. Foram incluídas todas as ecografias fetais diferenciadas realizadas no CDPN do HGO e foram excluídas as alterações com resolução espontânea na gravidez ou alterações identificadas em grávidas que iniciaram a sua vigilância no CDPN no 3º trimestre.

Resultados e Conclusões: Foram incluídas no estudo 19.183 ecografias, tendo sido identificadas AC em 305 fetos, dos quais 49 perderam seguimento (parto fora do HGO ou abandono). Globalmente, obtivemos: sensibilidade – 97%, especificidade – 99,8%, valor preditivo positivo – 92%, valor preditivo negativo – 99,9%. Relativamente às AC *Major*, houve concordância em 46 dos 49 casos entre os diagnósticos pré e pós-natais/exames feto-patológicos e zero casos de diagnósticos pós-natais de AC *Major* sem diagnóstico pré-natal prévio. Quanto às limitações inerentes: perda de seguimento de 16% dos casos, a resolução espontânea de alterações no período pós-natal e a limitação dos exames pós-natais.

O diagnóstico pré-natal correto de anomalias congénitas é de extrema importância para o aconselhamento aos pais e determinação de um prognóstico o mais próximo possível à realidade da situação clínica. No período avaliado, o CDPN mostrou uma elevada acuidade diagnóstica.

Palavras-chave: Diagnóstico pré-natal, acuidade diagnóstica, anomalias congénitas

PO - (20622) - TERAPÊUTICA PRÉ-NATAL DE SEQUESTRO BRONCO-PULMONAR: A PROPÓSITO DUM CASO CLÍNICO

Sofia Ferreira Rodrigues¹; Leonor Ferreira¹; Ana Bernardo¹; Ana Teresa Martins¹; Álvaro Cohen¹

1 - Maternidade Dr. Alfredo da Costa

Resumo

Introdução: As massas pulmonares congénitas são condições raras (1:10.000-35.000 nados vivos) que incluem as malformações congénitas das vias aéreas pulmonares (CPAM) e o sequestro bronco-pulmonar. O sequestro bronco-pulmonar representa 0.15-6.4% de todas as massas pulmonares, apresenta características ecográficas semelhantes às CPAM, mas a sua vascularização deriva da circulação sistémica.

Objectivos: Descrever um caso de sequestro bronco-pulmonar vigiado no Centro de Diagnóstico Pré-Natal do nosso hospital, assim como a terapêutica pré-natal realizada e o desfecho perinatal.

Metodologia: Revisão do processo clínico e registo informático.

Resultados e Conclusões: Grávida de 35 anos, referenciada às 28 semanas por sequestro bronco-pulmonar e derrame pleural, tendo já sido submetida a toracocentese fetal no hospital de referência. Na ecografia era visível um sequestro bronco-pulmonar de grandes dimensões (87.8cm³), com desvio do mediastino e derrame pleural ligeiro. Foi submetida a fotocoagulação laser do suprimento arterial da lesão, ecoguiada, precedida de colheita de LA (líquido amniótico) para estudo citogenético (resultado sem alterações). Na reavaliação ecográfica realizada 24 horas após o procedimento verificou-se recanalização de um dos dois vasos que alimentavam o vaso principal do sequestro, mas duas semanas depois a lesão tinha reduzido significativamente de volume para 43.5cm³, ainda com desvio do mediastino e moderado derrame pleural. Às 31 semanas decidiu-se realizar nova fotocoagulação laser, e no mesmo tempo operatório colocou-se também um shunt pleuro-amniótico. Às 35 semanas mantinha redução significativa da lesão (5.6cm³), com resolução do derrame pleural. O parto foi induzido às 40 semanas, foi auxiliado por ventosa e o recém-nascido, do sexo masculino, nasceu com 3.580g, com Índice de Apgar 9/10/10, estando atualmente bem. Este caso evidencia que a conduta pré-natal pode melhorar os desfechos perinatais, pelo que estas patologias devem ser vigiadas em Centros de DPN com experiência na sua avaliação e na intervenção fetal.

Palavras-chave: sequestro bronco-pulmonar, ecografia obstétrica, fotocoagulação laser

**PO - (20623) - DERRAME PLEURAL FETAL ISOLADO À DATA DO DIAGNÓSTICO:
CASUÍSTICA DE 5 ANOS DUM CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL**

Sofia Ferreira Rodrigues¹; Leonor Ferreira¹; Ana Bernardo¹; Ana Teresa Martins¹; Álvaro Cohen¹

1 - Maternidade Dr. Alfredo da Costa

Resumo

Introdução: O derrame pleural fetal é uma condição rara que pode ocorrer no contexto de hidrópia, ou mais raramente, ser isolado (incidência 1/10.000-1/15.000). Este último pode resolver espontaneamente ou estar associado a morbi-mortalidade, havendo frequentemente necessidade de intervenção terapêutica pré-natal.

Objectivos: Analisar a conduta dos fetos com derrame pleural isolado à data do diagnóstico e os seus desfechos perinatais.

Metodologia: Estudo descritivo, retrospectivo, dos casos de derrame pleural isolado seguidos no Centro de Diagnóstico Pré-Natal (DPN) do nosso hospital entre 01/2016 e 08/2021, tendo sido excluídos aqueles com malformações associadas. Foi efetuada a revisão do processo clínico e/ou registo informático.

Resultados e Conclusões: Foram encontrados 44 casos, dos quais 12 correspondiam a derrame pleural isolado, todos em gestações únicas. O diagnóstico foi realizado com uma idade gestacional média de 27 ± 7.3 semanas. 75% (n=9) dos derrames pleurais eram unilaterais e 25% (n=3) bilaterais. Um terço (n=4) era ligeiro, 1/3 (n=4) moderado e 1/3 (n=4) grave, com desvio do mediastino em 25% (n=3) dos casos. Quanto ao estudo etiológico, não foram encontradas alterações genéticas ou infeções fetais. 41.7% (n=5) resolveu espontaneamente antes do parto e 50% (n=6) recebeu tratamento pré-natal. Dois fetos foram submetidos a toracocentese, um a colocação de shunt pleuro-amniótico e três a ambos os procedimentos, com resolução do derrame em 33.3% (n=2) dos casos. O parto ocorreu, em média, às 36.7 ± 3.3 semanas, sendo que 5 partos (41.7%) ocorreram antes do termo. Seis recém-nascidos (50%) necessitaram de drenagem pós-natal, cujo diagnóstico foi quilotórax congénito. Houve um caso de morte neo-natal ao 1º dia de vida, enquanto que as restantes crianças evoluíram favoravelmente. Os nossos dados evidenciam que o derrame pleural é uma patologia que pode evoluir desfavoravelmente, condicionando morbimortalidade perinatal. A conduta pré-natal pode melhorar os seus resultados, pelo que esta patologia deve ser vigiada em Centros de DPN com experiência na sua avaliação e na intervenção fetal.

Palavras-chave: derrame pleural, terapia fetal, toracocentese, shunt pleuro-amniótico