

HERNIA DIAFRAGMATICĂ DREAPTĂ – UN DIAGNOSTIC DE AVUT ÎN VEDERE

Dr. Ruxandra Darie¹, Asist. Univ. Dr. Raluca Maria Vlad^{1,2}

¹Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Grigore Alexandrescu”, București, România

²Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila”, București, România

REZUMAT

Obiective. Hernia diafragmatică nu este o patologie comună. Severitatea simptomelor depinde de dimensiunea defectului. Localizarea dreaptă este foarte rară. Această afecțiune congenitală poate fi inaparentă clinic o lungă perioadă de timp.

Material și metodă. Autorii prezintă cazul unei paciente internate în Departamentul Pediatrie al Spitalului „Grigore Alexandrescu” pentru patologie respiratorie acută, diagnosticată întâmplător cu hernie diafragmatică dreaptă după vârsta de trei ani.

Rezultate (prezentare de caz). Pacientă în vârstă de 3 aniși 6 luni se internează pentru tuse persistentă. Întruterin, fusese diagnosticată cu agenezie de arc aortic. S-a născut prematur, a necesitat terapie intensivă în perioada neonatală, unul dintre diagnosticile stabilite fiind hemoragie pulmonară dreaptă. Ecografia efectuată postnatal a pus diagnosticul de anomalie de duct venos. Evoluția clinică a fost bună, cu funcții cardiace și hepatice normale, parametri auxologici normali pentru vârstă. Examenul clinic nu a evidențiat elemente patologice, cu excepția tusei. Radiografia toracică a descris o opacitate bine delimitată, omogenă, la nivelul lobului pulmonar drept. Ecografia abdominală a confirmat continuarea azygos a venei cave inferioare. A primit antibioticoterapie pentru pneumonie acută (7 zile) cu menținerea neschimbată a imaginii radiologice. Tomografia computerizată toracică a evidențiat prezența unei hernii diafragmatice Morgagni cu translocarea ficatului la nivel toracic.

Concluzii. Hernia diafragmatică este un diagnostic dificil. Deși afecțiune congenitală, poate fi asimptomatică o lungă perioadă de timp și un înalt grad de suspiciune este necesar pentru diagnostic.

Cuvinte cheie: hernie diafragmatică, copil, Morgagni

Abrevieri

HDC: Hernia diafragmatică congenitală

HDCD: Hernia diafragmatică congenitală dreaptă (Morgagni)

INTRODUCERE

Hernia diafragmatică congenitală (HDC) reprezintă un defect în dezvoltarea mușchiului diafragm, fenomen ce determină protruzia viscerelor abdominale în cavitatea toracică și împiedică dezvoltarea normală a plămânilor. Afecțiunea se poate prezenta în două variante: absența completă a diafragmului/deficit de substanță la nivelul acestuia din cauza unei anomalii embriologice de formare sau „muscularizarea” deficitară cu eventrații (1,2). Patologia are o ușoară predispoziție pentru sexul masculin, însă, în ceea ce privește hernia diafragmatică dreaptă Morgagni (HDCD), nu există date care susțin predilecția de gen (3).

HDC se poate prezenta ca o afecțiune izolată sau aparținând unui sindrom. 2% din totalul cazuri-

lor au fost raportate ca forme familiale de boală, transmiterea realizându-se pe cale autozomal dominantă, recesivă sau x-linkată. Sindromul Fryns este o afecțiune autozomal recesivă care se caracterizează prin HDC, anomalii cerebrale, cardiace, urinare și hipoplazie a falangelor distale. Sindromul Cornelia de Lange este o boală genetică cu transmitere autozomal dominantă, ce include HDC, hirsutism și retard în dezvoltare. Cele mai frecvente anomalii cromozomiale asociate cu HDC sunt trisomia 13, 18 sau 21 (2,4).

Etiologia nu este complet elucidată, dar se presupune a fi multifactorială. Există numeroși factori genetici, nutriționali și de mediu implicați în apariția HDC, printre care se numără defecte genetice în calea de metabolizare a vitaminei A, deficit de reti-

Adresa de corespondență:

Asist. Univ. Dr. Raluca Maria Vlad, Str. Horia Măcelariu 2, bloc 22/1, scara A, ap. 7, sector 1, București

E-mail: ralu_neagoe@yahoo.com

nol/proteine transportoare de retinol sau expunerea la ierbicide (2).

Mușchiul diafragm se formează între săptămânile 8 și 12 de gestație. Cavitățile toracică și abdominală sunt separate de o structură fibroasă, numită septum transversum, care mai târziu, în decursul vieții intrauterine, va fi populată de fibre musculare. HDC se caracterizează prin migrația viscerelor din abdomen în cavitatea toracică, fenomen ce conduce la apariția hipoplaziei pulmonare, principala complicație a acestei patologii (4,5).

Defectele localizate pe partea stângă sunt mai frecvente (85% din totalul cazurilor) și sunt de regulă asociate cu hernierea stomacului, intestinului, ficatului sau splinei în cavitatea toracică. Acestea poartă numele de hernii Bochdalek (posterolaterale). Herniile non-posterolaterale reprezintă defecte anterioare ale diafragmei și pot să apară pe partea dreaptă, stângă sau pe linia mediană. Hernia Morgagni-Larrey afectează aproximativ 2% din populația de nou-născuți, este localizată pe partea dreaptă și se caracterizează prin protruzia ficatului și/sau a intestinului în cavitatea toracică. Printre alte defecte situate anterior (2-7%) se numără Pentologia lui Cantrell (HDC, malformații cardiace), o formă severă de hernie diafragmatică, și hernia centrală (o patologie rară care implică porțiunea non-musculară a diafragmului) (1,6).

Hernia Morgagni are întotdeauna un sac herniar format din peritoneu parietal sau diafragm hipoplazic. Majoritatea cazurilor sunt asociate cu multiple malformații sau defecte cromozomiale: mal rotații intestinale, defect de sept ventricular, stenoză de arteră pulmonară, sindrom Down. În majoritatea cazurilor de HDCD, diagnosticul se stabilește la vârsta de adult, rareori la vârsta pediatrică. Acești pacienți prezintă rar la debut complicații de tip obstrucție intestinală sau încarcerare. Diagnosticul în acest caz este suspionat pe baza unei radiografii abdominale pe gol și este confirmat de examenul CT. Diagnosticul diferențial al HDC include: chistul bronhogenic, teratomul chistic, agenezia pulmonară (3).

PREZENTARE DE CAZ

Pacientă în vârstă de 3 ani și 6 luni se internează pentru tuse productivă persistentă. Din anamneza reținem infecții recurente de tract respirator superior în ultimele 6 săptămâni (după intrarea în colectivitate), cu scurte perioade de ameliorare sub tratament simptomatic. Cu 4 zile anterior internării a prezentat accese frecvente de tuse productivă și dispnee, fără altă simptomatologie asociată.

În trimestrul II de sarcină, s-a ridicat suspiciunea unei malformații cardiace incompatibile cu viața (agenezie de arc aortic), infirmată ulterior. Întrucât a dezvoltat ascită intrauterină, s-au pus în balanță complicațiile obstetricale versus riscurile prematurității și s-a decis extragerea fătului prin operație cezariană la 33 săptămâni de gestație (scor APGAR = 6-7). A necesitat reanimare neonatală și terapie intensivă, unul dintre diagnostice fiind hemoragie pulmonară dreaptă (fig. 1). Ecografia abdominală și ecocardiografia postnatală au evidențiat malformație venoasă complexă (anomalie de duct venos și vene suprahepatice cu deschidere separată în atriul drept), cardiomiopatie hipertrofică ușoară și ascită.



FIGURA 1. Radiografie toracică din perioada neonatală: pacienta a fost diagnosticată cu hemoragie pulmonară

În primii trei ani de viață, evoluția clinică a fost bună, cu funcții cardiace și hepatice normale, parametri auxologici normali pentru vârstă.

Examenul clinic la internare a relevat ca unic simptom tusea productivă, cu o frecvență respiratorie 24/minut, SaO₂ în aerul atmosferic 99% și frecvența cardiacă 80/minut. S-au evidențiat hemangioame cavernoase la nivelul scalpului și toracelui anterior.

Hemograma a evidențiat hemoglobină normală, 19.100 leucocite/mm³, cu formula leucocitară normală, și 320.000 trombocite/mm³. Nu a prezentat sindrom biologic inflamator. Imunograma, funcția hepatică și renală au fost în limite normale. Exsudatele nazal și faringian, lavajul gastric pentru bacilli acid-alcool rezistenți, IDR la PPD și aspiratul traheo-bronșic au fost negative.

Radiografia toracică a evidențiat opacitate omogenă, bine delimitată, de intensitate subcostală, care șterge conturul drept al cordului (fig. 2).



FIGURA 2. Radiografie toracică: (a) postero-anterioară, (b) profil drept

Ecografia abdominală a descris o malformație venoasă complexă (vena suprahepatică stângă drenează în atriu drept, iar vena suprahepatică dreaptă se deschide în vena cavă). Ecocardiografia a susținut prezența unei anomalii de duct venos (continuare azygos a venei cave inferioare).

Coroborând examenul clinic, investigațiile biologice și imagistice, s-au stabilit diagnosticele: pneumonie de lob mediu, malformație venoasă complexă și hemangioame cavernoase la nivelul scalpului și toracelui.

S-a instituit terapie antibiotică timp de 7 zile cu ameliorare clinică, dar cu persistența imaginii radiologice. Din acest motiv, au fost luate în discuție multiple diagnostice diferențiale (malformație de căi aeriene, formațiune tumorală) și s-a decis efectuarea CT toracic, care a stabilit diagnosticul de hernie diafragmatică dreaptă (tip Morgagni) cu protruzia ficatului în cavitatea toracică (fig. 3).

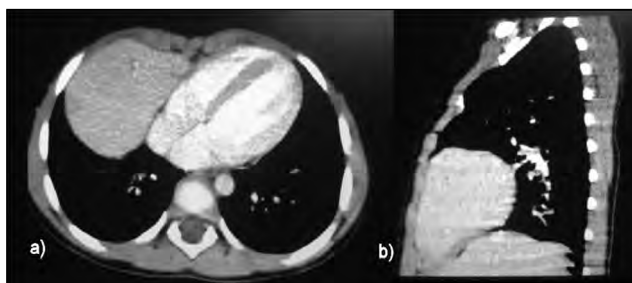


FIGURA 3. CT torace (a) secțiune transversal, (b) secțiune sagitală

S-a efectuat irigografie care a infirmat prezența unei anse intestinale la nivel toracic (fig. 4).

La acest moment, consultul chirurgical a exclus riscul de ocluzie intestinală și a decis temporizarea unei intervenții. Opțiunea unei terapii chirurgicale a fost luată din nou în discuție 3 ani mai târziu și s-a

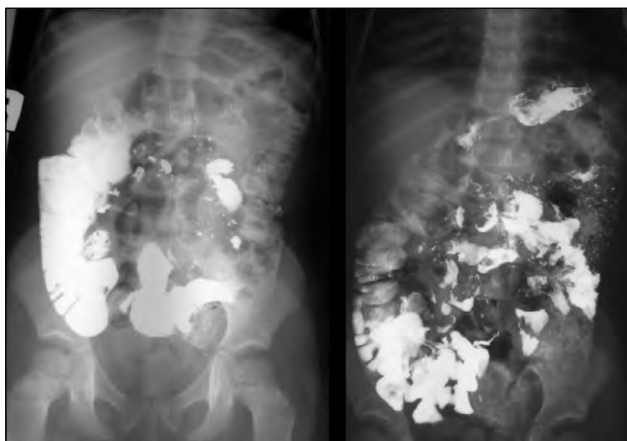


FIGURA 4. Irigografie: nu se evidențiază anse intestinale la nivelul toracelui

stabilit indicația de corecție a defectului cu re poziționarea ficatului intraabdominal, întrucât pacienta a început să dezvolte semne de hipertensiune pulmonară.

DISCUȚII

Cea mai frecventă manifestare clinică de debut a herniei diafragmatice congenitale este detresa respiratorie (cianoză, tiraj inter/subcostal, geamăt expirator). Semnele clinice sunt evidente în primele 24 de ore postnatal ca urmare a hipoplaziei pulmonare, care apare de regulă ipsilateral cu HDC. Cu toate acestea, există forme de hernie diafragmatică, cum ar fi hernia tip Morgagni, care sunt asimptomatice în perioada neonatală. În cazul de față, pacienta a necesitat terapie intensivă neonatală, fiind născută prematur. Opacitatea vizualizată la acel moment la nivelul câmpului pulmonar drept a fost interpretată drept hemoragie pulmonară; comparând cele două imagini (fig. 1 și 2a), similaritatea este evidentă. Alte caracteristici clinice ale HDC sunt: abdomen scafoid, torace în formă de butoi, borborigme intestinale la auscultația pulmonară și tahicardie. În HDC asociată sindromelor genetice se pot identifica dismorfisme cranio-faciale, disrafie spinală sau malformații ale extremităților (1,7,8). Nici unul dintre aceste semne clinice nu a fost descris la pacienta prezentată.

Până la o treime dintre cazurile de hernie Morgagni sunt raportate ca fiind asimptomatice, în ciuda caracterului congenital al afecțiunii. Forme de debut ale bolii includ infecții recurente de tract respirator, simptomatologie gastro-intestinală sau acuze nespecifice. Afectarea gastro-intestinală este rară, iar atunci când apare are de obicei caracter obstructiv din cauza încarcerării anșelor intestinale (mai ales a colonului) în sacul herniar (3,8). În ca-

zul de față, diagnosticul a fost stabilit întâmplător, când pacienta introdusă recent în colectivitate a dezvoltat simptome respiratorii persistente și s-a considerat necesară efectuarea unei radiografii pulmonare.

Printre complicațiile HDC se numără: hipertensiunea pulmonară, disfuncția de ventricul stâng, boala pulmonară cronică, refluxul gastroesofagian sau hipoplazie intestinală. Majoritatea copiilor cu afecțiuni pulmonare severe prezintă eșecul creșterii și retard în dezvoltarea psiho-motorie (7). Pacienta noastră nu a dezvoltat complicații până la vârsta de 6 ani. În momentul în care au apărut semne de hipertensiune pulmonară, atitudinea chirurgicală s-a schimbat radical.

O complicație redutabilă și extrem de rară, ce apare în herniile localizate pe partea dreaptă (doar 14 cazuri citate în literatură, majoritatea cu debut neonatal), este fuziunea hepato-pulmonară. Alipirea țesutului hepatic la pleură prin intermediul unei benzi fibroase, fistula bronho-biliară sau drenajul aberant din plămânul drept la nivelul venei cave inferioare sunt doar câteva dintre anomaliile întâlnite în cadrul acestei entități (9).

Screening-ul prenatal de trimestru II detectează aproximativ 60% dintre herniile diafragmatice drepte și 80% dintre cele stângi. Ecografia pelvină efectuată de rutină pe parcursul sarcinii sau în cazul investigațiilor pentru polihidramnios (ce poate complica, conform studiilor, până la 80% dintre sarcinile cu feți diagnosticate cu HDC) reprezintă principala metodă de diagnostic. IRM-ul este util în a detecta leziunile toracice atipice sau pentru a cuantifica volumul pulmonar (volumul pulmonar fetal și cantitatea de viscere abdominale herniate în cavitatea toracică sunt principalii indicatori de prognostic). Ecografia Doppler identifică cu acuratețe herniile localizate pe partea dreaptă, dificil de evaluat prin ecografie convențională deoarece ecogenitatea țesutului pulmonar este similară cu cea a țesutului hepatic. Imagistica completată cu tehnică Doppler poate demonstra hernierea ficatului în torace și prin evidențierea poziției anormale a venelor ombilicale și a porței (1,2,10). HDC a rămas nedagnosticată antenatal în cazul nostru, deși sarcina a fost urmărită cu numeroase evaluări ecografice. Diagnosticul postnatal se bazează pe aspectele clinice – auscultație pulmonară diminuată ipsilateral cu poziția herniei, deplasarea zgomotelor cardi-

ace contralateral față de poziția herniei –, dar și pe cele imagistice – radiografia toracică relevă shift mediastinal sau hernierea anșelor intestinale pline cu aer deasupra diafragmului (1). În acest caz, nu hernia ansă intestinală, așadar diagnosticul a fost trecut cu vederea în repetate rânduri în perioada neonatală.

Diagnosticul tardiv se caracterizează prin prezența de opacități în câmpul pulmonar la examenul radiologic, ca în cazul prezentat, volvulus gastric sau obstrucție intestinală. Alte aspecte identificate includ hipoplazia de ventricul stâng în herniile de parte stângă și efuziunile pleurale în cele de parte dreaptă (6).

Managementul chirurgical poate fi realizat pe cale clasică sau prin metode minimum invazive. În majoritatea cazurilor, abordul abdominal este preferat în detrimentul toracoscopiei, mai ales dacă există anomalii asociate (ex: malformații cardiace). În cazul herniei diafragmatice de tip Morgagni, tratamentul chirurgical este recomandat în urgență amânată pentru a evita morbiditățile (2,8). Deși pacienta nu are risc de obstrucție intestinală, alte posibile comorbidități asociate translocării toracice a viscerelor abdominale trebuie avute în vedere în luarea deciziei terapeutice.

Date recente din literatură au raportat o rată medie de supraviețuire pentru copiii cu hernie diafragmatică congenitală de 63%. HDC izolată are în general un prognostic mai bun comparativ cu herniile asociate sindroamelor genetice cu multiple anomalii. Există trei factori predictivi majori în HDC: malformații asociate (în special cele cardiace), gradul hipoplaziei pulmonare și gradul hernierii hepatice în cavitatea toracică. Independent de acest aspect, herniile situate pe partea dreaptă au o rată de mortalitate mai mare decât cele localizate pe partea stângă (1,2,10).

CONCLUZII

Diagnosticul de hernie diafragmatică reprezintă o provocare pentru clinician. În ciuda caracterului congenital, afecțiunea poate rămâne asimptomatică o lungă perioadă de timp și un înalt grad de suspiciune este necesar pentru diagnostic, mai ales în cazul herniilor localizate pe partea dreaptă, pentru care datele din literatură se bazează doar pe cazuri izolate sau serii de cazuri.

BIBLIOGRAFIE

1. Longoni M, Pober BR, High FA. Congenital Diaphragmatic Hernia Overview. 2006 Feb 1 (Updated 2019 Mar 28). In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® 2017 (Internet). Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1359/>;
2. Chandrasekharan PK, Rawat M, Madappa R et al. Congenital Diaphragmatic hernia - a review. *Matern Health Neonatol Perinatol.* 2017;3:6;
3. Slepov O, Kurinnyi S, Ponomarenko O et al. Congenital retrosternal hernias of Morgagni: Manifestation and treatment in children. *Afr J Paediatr Surg.* 2016;13:57-62;
4. Sarkar A, Hajra GSD. Right Sided Congenital Diaphragmatic Hernia - A Case Report With A Brief Review. *J. Anat. Soc. India.* 2012;61(1):53-56;
5. Almaawi A, Prasad DRK, Waqasi Z et al. Right Sided Congenital Diaphragmatic Hernia, an Operative Challenge. *J Pediatr Neonatal Care.* 2015;2(3):00074;
6. Sardescu G, Sbârcea A, Cîrstoveanu C. Right-sided congenital diaphragmatic hernia - case report. MEDICHUB MEDIA. *Perinatologia* 2017, 1(3) DOI: 10.26416/Peri.1.3.2017;
7. Boston Children's Hospital. Congenital Diaphragmatic Hernia. (Internet). <http://www.childrenshospital.org/conditions-and-treatments/conditions/c/congenital-diaphragmatic-hernia>;
8. Al Shanafey S. Morgagni Diaphragmatic Hernia in Children: One Center's Experience. *World Journal of Surgery and Surgical Research.* 2018;1:1021;
9. Laamiri R, Belhassen S, Ksia Amina et al. Right Congenital Diaphragmatic Hernia Associated With Hepatic Pulmonary Fusion: A Case Report. *J Neonatal Surg.* 2016; 5(3):35;
10. Skarsgard ED, Harrison MR. Congenital Diaphragmatic Hernia: The Surgeon's Perspective. *Pediatrics in Review.* 1999;20(10):71-78.