

## Anomalias Congénitas do Diafragma de Apresentação Tardia

BRETES I., NEVES H., ESTRADA J., CARMO VALE M., VASCONCELOS C.

Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) – Hospital D. Estefânia

### Resumo

As anomalias congénitas do diafragma (ACD) dão habitualmente sintomatologia no período neonatal; embora 5 a 30% se possam manter sob uma forma latente e virem a ter uma apresentação tardia.

Os A.A. efectuam uma revisão retrospectiva das ACD internadas na UCIP do H.D.E. num período de 41 meses (4 hérnias de Bochdalek, 2 eventrações, 1 hérnia transhiatal e 1 hérnia de Morgagni). Em nenhum dos casos houve sintomatologia neonatal sugestiva, tendo a idade média do diagnóstico sido de 6.6 meses (mínimo 1 mês – máximo 18 meses).

Em 75% dos casos (6) havia sintomatologia prévia recorrente inespecífica (3 do aparelho respiratório, 2 do digestivo e 1 de ambos), tendo 3 crianças (37.5%) má evolução ponderal.

Todos foram sujeitos a cirurgia, com boa evolução em 7 casos (87.5%).

Verificou-se 1 óbito (a criança mais jovem), caso em que a uma eventração gigante se associava uma hipoplasia pulmonar grave.

**Palavras-Chave:** Anomalias congénitas do diafragma, Hérnias diafragmáticas congénitas, Apresentação tardia.

### Summary

#### Delayed Presentation of Congenital Diaphragmatic Malformations

The Congenital Diaphragmatic Malformations (CDM) diagnosis is usually made during the neonatal period; although 5 to 30% may be kept under a latent form and have a late presentation.

The authors made a retrospective study of the 8 CDM hospitalised in the Intensive Care Unit (UCIP) of the H.D.E. during a period of 31 months (4 Bochdalek hernias, 2 eventrations, 1 hiatal hernia and 1 Morgagni hernia).

None of the children had suggestive symptoms during the neonatal period.

The diagnostic mean age was 6.6 months (min. 1 – max. 18 months).

Six patients (75%) had recurrent non-specific previous symptoms (3 patients with respiratory complains, 2 with digestive complains, and 1 with both. Failure to thrive was reported in three of the children (37.5%).

All were submitted to corrective surgery and in 7 cases (87.5%) the pos-operative period was good. The youngest patient died with pulmonary hypoplasia associated with a severe eventration.

**Key-Words:** Congenital diaphragmatic malformations; Congenital diaphragmatic hernia, Late presentation.

### Introdução

As hérnias diafragmáticas congénitas (HDC) são devidas a uma ausência ou defeito na fusão embriológica entre o «septum transversum» e a membrana pleuroperitoneal, o que se verifica entre a 8.<sup>a</sup> e a 10.<sup>a</sup> semana de gestação <sup>(1, 2)</sup>. Conforme o local anatómico do defeito de fusão as hérnias diafragmáticas podem ocorrer através da fenda esternocostal (hérnias retroesternais de Morgagni), através do hiato esofágico (hérnia do hiato) ou ainda através do hiato lombosagrado (hérnias postero-laterais de Bochdalek), com maior frequência à esquerda <sup>(2)</sup>.

Nas eventrações o diafragma está anatomicamente íntegro mas existe uma paralisia, atrofia ou ausência da sua muscularização <sup>(3)</sup>. A apresentação clínica é semelhante em qualquer dos casos sendo o diagnóstico diferencial feito habitualmente no acto operatório <sup>(4)</sup>.

São anomalias com uma incidência calculada de 1:2000 a 1:5000 nados vivos, frequentemente associadas a outras malformações, predominantemente a malrotação intestinal <sup>(3, 5)</sup>.

Na maior parte dos casos a sintomatologia é precoce, no período neo-natal, com um quadro clínico de dificuldades respiratória associada a um abdómen escavado secundário a um deslocamento dos órgãos abdominais para o tórax. A hipoplasia pulmonar associada é frequente e determinante para o prognóstico.

Correspondência: João Falcão Estrada  
Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP)  
Hospital D. Estefânia – Rua Jacinta Marto – 1100 Lisboa  
Entregue para publicação em 21/06/96.  
Aceite para publicação em Março/99.

Se não se verificar passagem de órgãos abdominais para o tórax a situação pode manter-se sem diagnóstico durante meses ou anos. Esta forma tardia de apresentação corresponde a 5 a 30% dos defeitos congénitos do diafragma <sup>(1, 2, 3)</sup>. Nestes casos a sintomatologia é inespecífica e o diagnóstico frequentemente ocasional. Pode no entanto ocorrer sob a forma de episódio súbito de dificuldade respiratória ou de paragem cardiorespiratória, secundárias à deslocação de órgãos abdominais para o tórax <sup>(6)</sup>.

### Material e Métodos

Os A.A. efectuam uma revisão retrospectiva dos processos dos doentes com anomalias congénitas do diafragma (ACD), internados na Unidade de Cuidados Intensivos (UCIP) do Hospital de Dona Estefânia entre Maio de 1991 e Dezembro de 1994.

### Resultados

Durante o período em estudo (41 meses) foram internados 1995 doentes na UCIP, sendo 1666 (83.5%) médicos e 329 cirúrgicos (16.5%). Destes, 8 (2.5%) corresponderam a anomalias congénitas do diafragma.

No quadro 1 apresentam-se as características gerais da população em análise. A gravidez foi vigiada em 87.5% dos casos (7), duas das quais em consultas de alto risco (mãe idosa/obesidade – tromboflebitas). Todos os partos foram hospitalares, de termo, tendo sido 2 distócicos (1 forceps e 1 cesariana). Um dos recém-nascidos necessitou de internamento em Cuidados Intensivos Neonatais, por asfixia moderada. O peso era adequado à idade gestacional em 7 dos 8 casos.

A idade média do diagnóstico foi de  $6.6 \pm 5.2$  meses (min. 1 – máx. 18 meses). Em 2 casos (25%) não se verificou qualquer sintomatologia prévia ao diagnóstico. Nos outros 6 casos, 3 (50%) tinham sintomatologia recorrente do aparelho digestivo (regurgitações / vômitos / alterações do trânsito), 2 (33.3%) do aparelho respiratório (dificuldade respiratória / infecções respiratórias baixas), e 1 de ambos. Em 3 casos a evolução ponderal era deficiente. Na altura do diagnóstico 7 crianças apresentavam sintomatologia respiratória aguda ou agudizada.

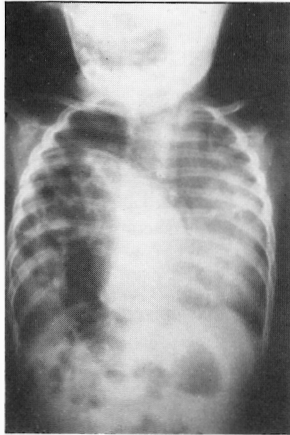
Em 7 doentes (87.5%) as teleradiografias do tórax (P.A. e perfil) e abdómen eram sugestivas do diagnóstico, que foi confirmado por exames ecográficos em 4 casos e por estudo contrastado do aparelho digestivo superior em 2 casos. Num dos doentes (hernia do hiato) o diagnóstico foi feito por endoscopia digestiva alta, na sequência de estudo para uma situação de vômitos recorrentes.

QUADRO 1  
Características dos doentes

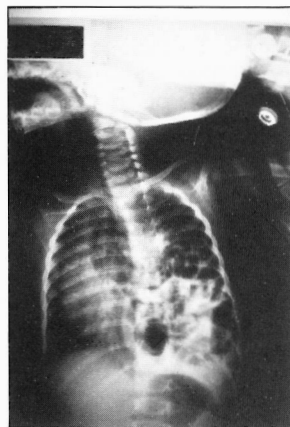
Sexo	Idade	Gravidez vigiada	Parto Hospitalar	Período Neo-Natal	Sintomas Iniciais	Tipo de Defeito
Masc.	1 mês	Sim	Sim	Regurgitação Frequente	Regurgitação Frequente	Eventração
Masc.	2 meses	Sim Alto Risco	Sim	Anoxia	Não	Bochdalek Esq.
Fem.	3 meses	Não	Sim	Normal	Vômitos Má P. P.	H. Hiato
Fem.	4 meses	Sim	Sim	Normal	Dif. Resp. Rep. Vômitos Má P. P.	Bochdalek Dir.
Masc.	6 meses	Sim	Sim	Normal	Não	Bochdalek Esq.
Masc.	6 meses	Sim	Sim	Normal	Dif. Resp. Rep.	Eventração
Fem.	11 meses	Sim Alto Risco	Sim	Normal	Alt. trânsito Int. Má P. P.	Bochdalek Esq.
Fem.	18 meses	Sim	Sim	Normal (S. Down)	Inf. Resp. Rep.	Morgagni

Masc = Masculino – Dif. / Inf. Resp. Rep. = Dificuldade / Infecções Respiratórias Repetição  
Fem = Feminino – Má P. P. = Má Progressão Ponderal – Alt. trânsito Int. = Alteração trânsito intestinal

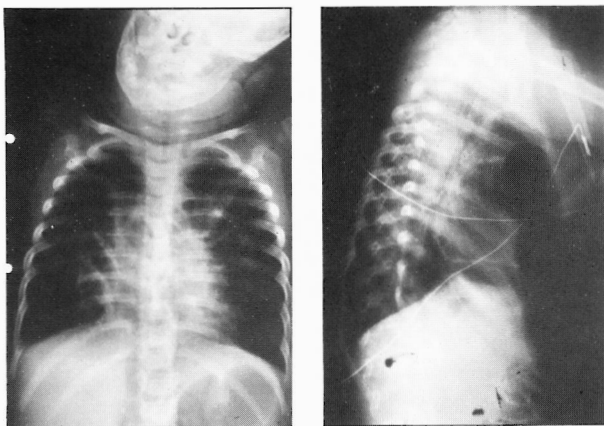
Na maior parte dos casos observavam-se imagens hidro-aéreas, típicas, na radiografia do tórax (Figs. 1 a 4).



**FIG. 1** – (Radiografia em P.A.) **Hérnia de Bochdalek à direita**  
Má definição da hem cúpula diafragmática dt.<sup>a</sup>. Ausência de sombra hepática no hipocôndrio dt.<sup>o</sup>. Imagens hidroaéreas nos 2/3 inferiores hemitórax dt.<sup>o</sup> e em continuidade com o abdômen. Desvio cardiome-diastênico para a esquerda.



**FIG. 2** – (Radiografia em P.A.) **Hérnia de Bochdalek à esquerda**  
Hemitórax esquerdo ocupado por imagens hidroaéreas. Desvio cardiome-diastênico para a direita.



**FIG. 3** – (Radiografia em P.A. e perfil) **Hérnia de Morgagni**  
e 4  
Imagens hidroaéreas projectadas sobre a silhueta cardiome-diastênica e imagem gasosa bem visível no perfil, estabelecendo continuidade entre tórax e abdômen.

Todas as crianças foram sujeitas a cirurgia (abordagem por laparotomia em 7) que confirmou, em todos os casos, a existência de ACD: – 4 hérnias de Bochdalek (3 à esquerda – 1 à direita); – 2 eventrações (1 esquerda – 1 direita), 1 hérnia do hiato e 1 hérnia de Morgagni. Em 2 casos coexistia uma malrotação intestinal.

A evolução foi boa em 7 casos (87.5%), tendo 6 doentes (75%) sido sujeitos a ventilação mecânica, com uma duração média de 50 horas (min. 8 – máx. 96).

Verificou-se um óbito, na criança de menor idade, em que uma eventração gigante à direita condicionava uma hipoplasia pulmonar grave.

### Discussão

Não são frequentes as revisões sobre ACD de apresentação tardia sendo mais comuns as descrições de casos isolados. Nas séries publicadas o número de doentes e o período de tempo em análise foram: 7 doentes / 14 anos; 2 doentes / 13 anos e 22 doentes / 6 anos <sup>(1, 2, 3)</sup>.

Nesta série, contabilizando apenas as hérnias diafragmáticas de Bochdalek, a forma de apresentação tardia (n=4) corresponde a 14.3% das hérnias diafragmáticas internadas na Unidade de Recém-Nascidos de Alto Risco (URNAR) do Hospital de Dona Estefânia, no mesmo período de tempo (n=24).

Na maior parte dos doentes a gravidez foi vigiada e em todos os casos o parto foi hospitalar, tendo mesmo um dos doentes estado internado em cuidados intensivos neonatais. Seguramente neste período não havia herniação do conteúdo abdominal para o tórax.

A idade média do diagnóstico, no primeiro ano de vida, é idêntica à descrita em séries anteriores. De referir, no entanto, a existência de casos diagnosticados em idades mais avançadas e até mesmo em adultos <sup>(1, 3, 7)</sup>.

A clínica prévia ao diagnóstico, tal como habitualmente descrito <sup>(1, 3, 7)</sup>, teve um carácter crónico, recorrente e variado com predomínio de sintomatologia respiratória e gastrointestinal. Uma má evolução ponderal, presente em 37.5% dos doentes desta série, tem sido um elemento constantemente referido em outras séries <sup>(3, 7)</sup>.

Em 25% dos casos os sintomas iniciaram-se de forma súbita e sem sintomatologia prévia. De salientar este tipo de apresentação, muitas vezes sob a forma de quadros clínicos graves: dificuldade respiratória, oclusão intestinal ou paragem cárdio-respiratória, que se devem à súbita passagem dos órgãos abdominais para a cavidade torácica <sup>(6)</sup>.

O diagnóstico é essencialmente radiológico. A interpretação cuidadosa da radiografia de tórax e abdômen permite habitualmente o diagnóstico diferencial com situações de condensação / pneumonia, pneumonia estafi-

locócica com pneumatocelos, pneumotórax, quisto pulmonar, doença adenomatosa quística ou volvo intestinal (1, 2, 3, 8).

Dado o carácter potencialmente intermitente da herniação, pode haver radiografias anteriores perfeitamente normais, estando descritas situações em que, após visualização da herniação, esta se tornar radiograficamente inaparente (3). A realização de radiogramas em posição de Trendlemburg, com compressão abdominal ou após colocação de sonda nasogástrica pode ser importante para o diagnóstico, assim como a realização de ecografias e de estudo contrastado do aparelho digestivo (1, 2, 3, 8).

Mesmo na ausência de sintomatologia é sempre necessária uma correcção cirúrgica do defeito diafragmático, evitando-se assim o risco de herniação súbita (3).

O bom prognóstico da maioria destas situações está relacionado com a habitual inexistência de hipoplasia pulmonar associada (2). De facto o único caso com má evolução, na série que se apresenta, foi o da criança de um mês de idade, em que existia uma hipoplasia pulmonar grave e em que a situação se comportou como uma forma de apresentação neonatal.

A hipótese diagnóstica de malformação congénita do diafragma / hérnia diafragmática deve ser considerada sempre que, na radiografia de tórax, se visualizem níveis hidroaéreos, mesmo em crianças previamente assintomáticas e/ou com anteriores radiografias de tórax normais (1,

2, 3, 8). Um elevado grau de suspeição na interpretação de uma radiografia de tórax é fundamental para o diagnóstico atempado deste tipo de malformações congénitas.

## BIBLIOGRAFIA

1. Schimpl G., Fötter R., Sauer H. – Congenital diaphragmatic hernia presentinf after the newborn period. *Eur J Pediatr* 1993; 152: 765-8.
2. Rueda F. V., Garcia J. L. V., Lopez F. B., Gil A. E., Losa J. M. O. – Hernias diafragmáticas congénitas de aparición tardía. *An Esp Pediatr* 1992; 36; 2: 141-4.
3. Malone P. S., Brain A. J., Kiely E. M., Spitz L. – Congenital diaphragmatic defects that present late. *Arch Dis Child* 1989; 64: 1542-4.
4. Suresh B. R., Weinberg G., Kresch M. J. – Delayed onset right-side diaphragmatic hernia secondary to group B streptococcal infection. *Pediatr Infect Dis J* 1991; 10; 2: 166-8.
5. Cunniff C., Jones K. L., Jones M. C. – Patterns of malformation in children with congenital diaphragmatic defects. *J Pediatr* 1990; 116; 2: 258-61.
6. Byard R. W., Bonh D. J., Wilson G., Smith C. R., Ein S. H. – Unsuspected diaphragmatic hernia: a potential cause of sudden and unexpected death in infancy and early childhood. *J Pediatr Surg* 1990; 25; 11: 1166-8.
7. Weber T. R., Tracy Jr. T., Bailey P. V., Lewis J. E., Westfall S. – Congenital diaphragmatic hernia beyond infancy. *Am J Surg* 1991; 162; 6: 643-6.
8. R. Fötter, G. Schimpl, E. Sorantin, K. Fritz, U. Landler – Delayed presentation of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Radiol* 1992; 22; 3: 187-91.