

Agenesia Diafragmática Associada a Hipoplasia Pulmonar Bilateral: um relato de caso

Diaphragmatic Agenesis Associated with Bilateral Pulmonary Hypoplasia: a case report

Julia Mioranza Malheiro¹, Elizabeth Katherine Riboli¹, Marlou Cristine Ferreira Dalri¹

¹Centro Universitário para o Desenvolvimento do Alto Vale do Itajaí, Medicina - Rio do Sul - SC - Brasil.

Palavras-chave:

Anormalidades Congênicas. Diafragma. Anormalidades do Sistema Respiratório.

Resumo

Objetivo: Relatar o caso raro de um neonato diagnosticado com agenesia diafragmática associada a hipoplasia pulmonar bilateral. **Descrição do caso:** Recém-nascido do sexo feminino, nascido a termo, via parto vaginal, com peso, estatura e perímetro cefálico adequados. Pré-natal com última ultrassonografia de 22 semanas, que não relatava malformações aparentes. Nasceu hipotônico, bradicárdico, com respiração irregular, não responsivo à ventilação com pressão positiva, sendo necessária a intubação orotraqueal no centro obstétrico e encaminhamento à unidade de terapia intensiva neonatal. Foi investigado com exames de imagem que evidenciaram pneumotórax, pulmões atelectasiados, agenesia diafragmática e órgãos abdominais na cavidade torácica. Com 40 horas de vida, optou-se por toracotomia exploradora, que evidenciou pulmão esquerdo hipoplásico, fígado e demais vísceras abdominais na cavidade torácica e ausência de diafragma. O pulmão direito também se apresentava subdesenvolvido e havia dextrocardia. O recém-nascido se manteve muito grave durante a cirurgia, foi readmitido na unidade de terapia intensiva neonatal, porém, devido à instabilidade, evoluiu para óbito no segundo dia de vida. **Discussão:** A agenesia de diafragma é uma patologia rara, incluída no grupo das hérnias diafragmáticas congênicas, causando insuficiência respiratória progressiva, geralmente pela agenesia pulmonar consequente, evoluindo com óbito ainda nas primeiras horas de vida extrauterina. Ambas as patologias podem ter diagnóstico antenatal, que auxilia no atendimento do recém-nascido ainda na sala de parto, para que exista uma equipe preparada para receber um neonato grave.

Keywords:

Congenital Abnormalities. Diaphragm. Respiratory System Abnormalities

Abstract

Objective: To report the unusual case of a neonate diagnosed with diaphragmatic agenesis associated with bilateral pulmonary hypoplasia. **Case description:** Female newborn, born at full-term and by vaginal delivery, with an average weight, height and cephalic perimeter. Prenatal care performed along with the 22-week ultrasound, which did not report any apparent abnormalities. She was born hypotonus, bradycardic and with irregular breathing. The positive pressure ventilation was not effective, so it required a tracheal intubation in the obstetric center. She was referred to the pediatric intensive care unit. A computerized tomography demonstrated pneumothorax, atelectasis lungs, diaphragmatic agenesis and abdominal organs in the thoracic cavity. When the newborn completed 40 hours of life, the surgeons performed an exploratory thoracotomy, which showed hypoplastic left lung, liver and other abdominal viscera in the thoracic cavity and absence of diaphragm. The right lung was also underdeveloped and there was dextrocardia. The infant remained in serious condition during the surgery and she was readmitted in the intensive care unit, however, due to instability, she died on the second day of life. **Discussion:** The agenesis of the diaphragm is a very rare condition, included in the group of congenital diaphragmatic hernias. It usually causes symptoms like progressive respiratory failure, usually due to pulmonary agenesis, and death in the first hours of life outside the womb. Those pathologies can be diagnosed during pregnancy, which assists in the care of the neonate in the delivery room, who will come to life in a well-equipped medical center.

Introdução

A agenesia de diafragma constitui uma patologia rara, classificada no grupo das hérnias diafragmáticas congênitas, e geralmente causa insuficiência respiratória progressiva, evoluindo com óbito ainda nas primeiras horas de vida extrauterina. Já a hipoplasia pulmonar pode ser considerada uma das consequências da agenesia, e suas manifestações clínicas variam conforme a causa e a gravidade, sendo em alguns casos são assintomáticas; podem, no entanto, evoluir com grave insuficiência respiratória e requerem pronto atendimento.

As malformações torácicas, no geral, são de grande repercussão clínica, pois interferem em todo o processo respiratório. Em especial, as anormalidades diafragmáticas são graves, visto que o diafragma é o músculo mais importante da inspiração e separa as cavidades torácica e abdominal¹. Dessa forma, quando há ausência de todo o músculo diafragmático, formando a agenesia, as vísceras abdominais invadem o tórax, impedindo o desenvolvimento normal de todo o conteúdo torácico, principalmente dos pulmões, resultando em compressão do parênquima alveolar, que pode resultar em hipoplasia pulmonar uni ou bilateral e desvio do mediastino.² Assim, segundo Mendina³, o déficit respiratório ocorre pois o mau desenvolvimento do parênquima pulmonar acarreta diminuição do tamanho e número de alvéolos e da área de passagem do ar inspirado.

Na hipoplasia pulmonar, as manifestações clínicas variam conforme a causa e gravidade, mas geralmente evoluem com grave insuficiência respiratória e necessitam de pronto atendimento⁴. Portanto, quanto mais cedo é feito o diagnóstico, melhor será o prognóstico, e este pode ser feito ainda no período gestacional através de ultrassonografia morfológica ou da ressonância magnética. Já no período pós-natal, a TC de tórax se mostra como padrão ouro⁵.

Descrição do caso

Recém-nascido do sexo feminino nasceu a termo, 39 semanas e 2 dias de idade gestacional, via parto vaginal, com Apgar de 1º e 5º minutos de três e seis, respectivamente, peso de 3.180g, estatura de 50cm e perímetro cefálico de 33cm.

A mãe primigesta realizou 6 consultas pré-natais, sem intercorrências na gestação, sorologias e pesquisa de Strepto B negativas. A última ultrassonografia, realizada com 22 semanas, não relatava malformações aparentes. Entretanto, o RN nasceu hipotônico, bradicárdico, com respiração irregular, sendo realizados dois ciclos de ventilação com pressão positiva, sem resposta. Foi necessária a intubação orotraqueal no centro obstétrico e encaminhado à UTI neonatal. Porém, mesmo com o cuidado intensivo o RN se manteve instável e pouco responsivo.

Por conta do quadro clínico, realizou-se radiografia de tórax e abdome (figura 1), que,

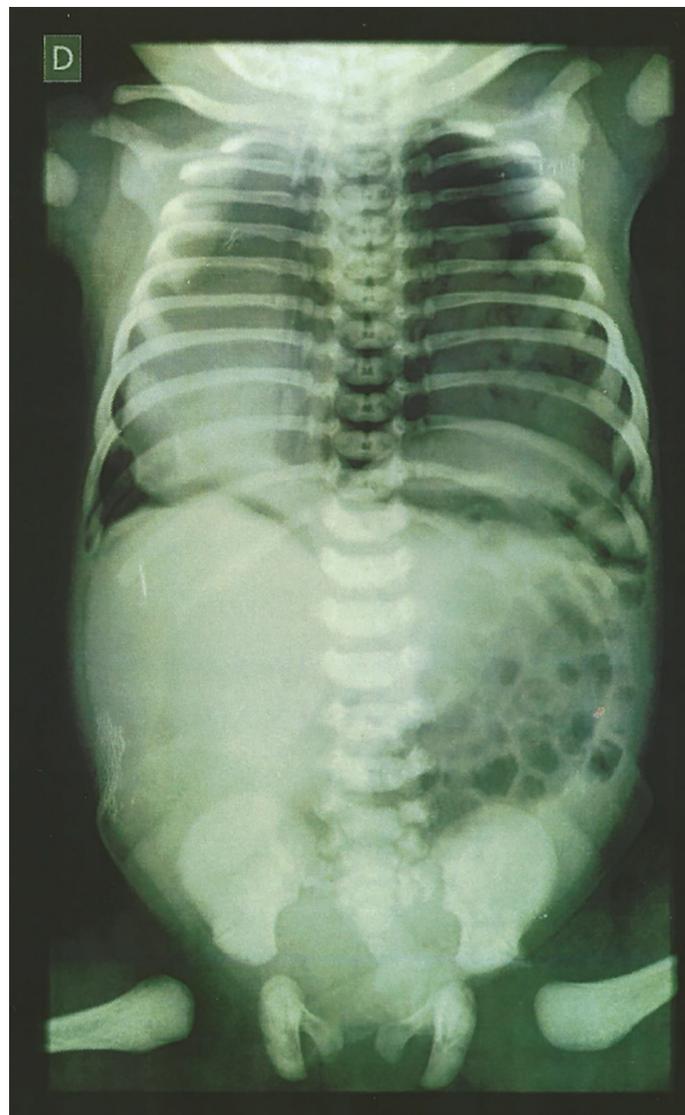


Figura 1. Radiografia de tórax evidenciando hipertransparência em hemitórax esquerdo, com opacidades irregulares e mediastino desviado para a direita.

conforme laudo, evidenciou hipertransparência em hemitórax esquerdo, com opacidades irregulares e mediastino desviado para a direita. Inicialmente, pensou-se tratar-se de um caso de enfisema lobar congênito, ou malformação adenomatoide cística, visto que não havia distinção possível entre órgãos abdominais ou bolhas pulmonares septadas nesse exame. Já na tomografia computadorizada de tórax completo, evidenciou-se grande área de pneumotórax, com pulmões atelectasiados, agenesia diafrágica e órgãos abdominais na cavidade torácica.

Com isso, cerca de 40 horas de vida optou-se por conduta cirúrgica de toracotomia exploradora e drenagem pulmonar esquerda com passagem de dois drenos pleurais; durante o procedimento cirúrgico, foram encontrados pulmão esquerdo hipoplásico com bolhas, fígado e demais vísceras abdominais na cavidade torácica e ausência de diafragma. O pulmão direito também se apresentava subdesenvolvido e o mediastino estava desviado à direita.

O RN se manteve muito grave durante a cirurgia, foi readmitido na UTI, porém, devido ao quadro grave de hipoplasia pulmonar congênita, evoluiu com bradicardia sustentada e assistolia, constatando-se óbito no segundo dia de vida.

Discussão

No geral, todas as malformações pulmonares têm baixa incidência, variando de 30 a 42 casos para cada 100.000 habitantes por ano, de 0,06 a 2,2% dos pacientes internados em hospitais gerais⁵. Entretanto, a agenesia de diafragma associada a hipoplasia pulmonar é uma patologia ainda mais rara, sendo que as anormalidades diafrágicas apresentam incidência entre 1 em 2.000 a 1 em 7.000 nascimentos⁶.

Essa patologia apresenta taxa de mortalidade muito elevada, por volta de 62%⁶, o que torna ainda mais relevante a descrição e divulgação de casos da doença, para que os profissionais atentem para essa patologia e a investiguem precocemente nos exames pré-natais de rotina, como na ultrassonografia morfológica, visando, após o diagnóstico, promover a preparação adequada da família e um nascimento mais seguro. O diagnóstico ecográfico antenatal irá permitir não só o aconselhamento pré-natal e intervenção fetal, como a possibilidade de

planejamento do parto em local com unidade de cuidados intensivos e cirurgia neonatal⁷. Portanto, um pré-natal adequado torna-se imprescindível, pois contribui diretamente com o prognóstico do recém-nascido, sendo diretamente relacionado com a morbidade e mortalidade neonatal.

Neste caso específico, vários pontos contribuíram com o desfecho desfavorável, sendo o primeiro a falta de diagnóstico antenatal, que levou ao atendimento inadequado em sala de parto. Destaca-se que a prática preconizada nessas situações é a intubação orotraqueal ou nasotraqueal direta, visto que a ventilação com pressão positiva através de máscara facial está contraindicada, pois dilata ainda mais as vísceras abdominais inseridas na cavidade torácica, desviando o mediastino e piorando o quadro clínico⁸. Dessa forma, ressalta-se como um dos fatores primordiais para o desfecho desfavorável a falta do diagnóstico prévio, pois, dessa forma, não foi possível o preparo adequado da equipe e do local do atendimento para a recepção de um RN instável.

Entre os diversos os fatores que elevam a taxa de mortalidade dos recém-nascidos portadores de defeitos diafrágicos, os principais são a falta do diagnóstico antenatal e de medidas protetivas, como por exemplo, a realização do parto em um centro perinatal com uma equipe preparada, evitando deslocamentos do recém-nascido⁹. Ademais, segundo alguns estudos, a mortalidade é maior em recém-nascidos com anormalidades diafrágicas quando o índice de Apgar é ≤ 3 no 1º minuto e ≤ 6 no 5º minuto⁹. Isso também condiz com esse desfecho, já que hérnias maiores ou bilaterais apresentam maior morbidade e, em alguns casos, incompatibilidade com a vida, por conta das diversas repercussões em órgãos vitais¹⁰.

Outro fato notável, associado ao mau desfecho do caso, diz respeito à extensa malformação pulmonar bilateral associada à agenesia diafrágica, que impossibilitou o reparo cirúrgico. Extensos defeitos diafrágicos podem ser reparados com uma variedade de métodos, sendo que, atualmente, o reparo minimamente invasivo com videotoracotomia e laparoscopia tem ganhado espaço⁹. São utilizadas técnicas como sutura ao lobo hepático, enxertos, retalhos de músculos abdominais e material protético. Neste caso, a malha de polipropileno tende a ser incorporada

ao crescimento fibroso e é mais adequada para o reparo de grandes defeitos¹².

Estudo de Kadir e Lilja¹³ demonstrou que pacientes que possuíam pequenos defeitos de diafragma tiveram uma sobrevida de 100% contra 72% dos que tinham grandes defeitos. Além disso, por conta da grande instabilidade do paciente, optou-se precocemente pela cirurgia (<48h), fato que, segundo Okuyama, não altera a mortalidade, comparado com a cirurgia tardia nesses casos.¹⁰

Referências

1. KLIEGMAN, Robert M. Nelson tratado de pediatria, 2. 20. ed. Rio de Janeiro, RJ: Elsevier, 2018.
2. SANTOS, E.; RIBEIRO, S. Hérnia diafragmática congênita – artigo de revisão. *Acta Obstet Ginecol Port*: 2008; 2(2):25-33.
3. MENDINA, C.B.; PEGO-FERNANDES, P.M.; JATENE, F.B. Pneumotórax recidivante secundário à agenesia do diafragma. *J. Pneumologia*: 2002; 28(1): 48-50.
4. CERQUEIRA R.; MENDES DBV; AURÉLIO RB; MARCH MFBP; FERREIRA S; SANT'ANNA CC; Hipoplasia pulmonar - relato de seis casos com variações no exame diagnóstico. *Revista de Pediatria SOPERJ*. 2007;8(2):0
5. ANDRADE, C. F.; FERREIRA, H. P. C.; FISCHER, G. B. Malformações pulmonares congênitas. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*: 2011; 37(2):259-271.
6. TRAVALINE, J. M.; CORDOVA, F. Agenesis of the diaphragm. *The American Journal Of Medicine*: 1996; 100(5):585-585.
7. LUCAS, M.; et al. Malformações Pulmonares Congênitas. Apresentação de Casuística e Revisão da Literatura. *Acta Pediatr. Port*; 2002 10(3):157-68.
8. MOREIRA, M.; LOPES, JMA; CARALHO, M.; orgs. O recém-nascido de alto risco: teoria e prática do cuidar [online]. Rio de Janeiro: Editora FIOCRUZ; 2004. 564 p.
9. REUTER, C.; DE SOUZA, J.; MAURICI, R. HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA: FATORES ASSOCIADOS AO ÓBITO. *Arquivos Catarinenses de Medicina*: 2019; 48(1):82-93.
10. OKUYAMA H.; USUI N.; HAYAKAWA M.; HAYAKAWA M.; TAGUCHI T.; Japanese CHH study group. Appropriate timing of surgery for neonates with congenital diaphragmatic hernia: early or delayed repair? *Pediatr Surg Int*.; 2017; 33(2):133-8.
11. VIERIA, L.H.; CASTANHEL, C.D.; TRISTÃO, L.J.; GUIMARÃES, A.; RIBAS, C.S. Hérnia diafragmática congênita simulando derrame pleural. Relato de caso. *Rev Bras Clin Med*: 2013; 11(1):94-6.
12. SINGH, G.; BOSE, SM. AGENESIS OF HEMIDIAPHRAGM IN ADULTS. *Australian and New Zealand Journal of Surgery*. 1993; 63(1):327-328.
13. KADIR D, LILJA HE. Risk factors for postoperative mortality in congenital diaphragmatic hernia: a single-centre observational study. *Pediatr Surg Int*. 2017; 33(3):317-23.