

HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA DE BOCHDALEK EM PACIENTE PORTADOR DA SÍNDROME DE EHLERS DANLOS – RELATO DE CASO

BOCHDALEK-TYPE CONGENITAL DIAPHRAGMATIC HERNIA IN A PATIENT WITH EHLERS DANLOS SYNDROME – A CASE REPORT

Fernando Luiz Westphal,* Luiz Carlos de Lima,* Miriam Blanco Sampietro Pinheiro,**Waleska Affonso Salignac Marcião,** Vania Mesquita Gadelha

Prazeres,***Thaís Caroline Sales Raposo,****Maria Alyete Bezerra Moreira****

Resumo

Hérnia diafragmática congênita (HDC) consiste em um defeito na formação embrionária do diafragma, resultando em uma comunicação entre a cavidade torácica e a cavidade abdominal. Em pacientes portadores da Síndrome de Ehlers Danlos, podem ser evidenciadas características como pele frágil ou hiperelástica, hérnias recorrentes, hiperelasticidade das articulações, dificuldade de cicatrização, pneumotórax espontâneo, e complicações vasculares. A presença de um defeito no diafragma permite a passagem de vísceras abdominais para a cavidade torácica levando a compressão do pulmão ipsilateral e, dependendo do volume das vísceras herniadas, há desvio do mediastino com compressão do pulmão contralateral. Mesmo com avanços diagnósticos e terapêuticos ainda é possível encontrar pacientes com diagnóstico tardio de HDC, como evidenciado neste relato de caso, o que mostra que essa doença ainda é subdiagnosticada, indicando falhas no diagnóstico durante o pré-natal e no período neonatal.

Palavras-chave: Hérnia diafragmática, Bochdalek, Ehlers Danlos.

Abstract

Congenital diaphragmatic hernia (CDH) consists of a defect in the embryonic formation of the diaphragm, resulting in a communication between the thoracic cavity and abdominal cavity. In patients with Ehlers Danlos syndrome, features like fragile skin or hyperelastic, recurrent hernias, hypermobility of joints, healing difficulty, spontaneous pneumothorax, and vascular complications can be noticed. The presence of a defect in the diaphragm allows the passage of abdominal viscera into the thoracic cavity leading to compression of the ipsilateral lung and, depending on the volume of herniated viscera, there mediastinal shift with compression of the contralateral lung. Despite diagnostic and therapeutic advances it is still possible to find patients with late diagnosis of CDH, as evidenced in this case report, which shows that this disease is still underdiagnosed, indicating failure diagnosis during prenatal and neonatal period.

Keywords: Diaphragmatic Hernia, Bochdalek, Ehlers Danlos syndrome.

* Professor Adjunto da Universidade Federal do Amazonas
**Médica Pediatra

Introdução

Hérnia diafragmática congênita (HDC) do tipo de Bochdalek consiste em um defeito na formação embrionária do diafragma, resultando em uma larga abertura (forame de Bochdalek) na região postero-lateral do diafragma, o que cria uma comunicação entre a cavidade torácica e a cavidade abdominal.¹ Pode ser uni ou bilateral sendo mais frequente unilateral acometendo o lado esquerdo.²

A incidência de HDC varia dependendo da utilização de casuísticas pré ou pós-natais. A incidência neonatal é cerca de 1:3000 a 1:5000, com uma incidência pré-natal de 1:2000.² Em pacientes portadores da Síndrome de Ehlers Danlos que é uma condição genética autossômica na qual ocorre distúrbio na formação de tecido conjuntivo, com complicações sistêmicas, é conhecida a possibilidade de apresentarem pneumotórax espontâneo e recorrência na formação das hérnias.³ Mesmo com os avanços na terapêutica como ventilação com alta frequência e tratamento cirúrgico a taxa de mortalidade permanece alta.⁴ Algumas morbidades comumente são encontradas associadas à HDC como hipertensão pulmonar, disfunção gastrointestinal, sequelas no desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência auditiva, entre outros.⁵

O objetivo é relatar um caso de diagnóstico tardio de hérnia diafragmática congênita do tipo Bochdalek, em um paciente pediátrico, portador da síndrome de Ehlers Danlos.

Relato de Caso

Paciente do sexo masculino, 29 meses, pesando 8.700g, deu entrada no pronto atendimento com queixa de dificuldade para evacuar há 3 dias. Ao exame físico apresentava-se normocorado, anictérico, acianótico, afebril e dispneico. Na ausculta pulmonar notou-se

murmúrio vesicular abolido em hemitórax esquerdo. Na ausculta cardíaca ritmo cardíaco regular em 2 tempos com bulhas normofonéticas. O abdômen apresentava-se flácido, plano, indolor a palpação superficial e profunda. Foram realizadas radiografias de abdômen e tórax nas quais foram visibilizadas imagens com hipertransparência nos 2/3 do hemitórax esquerdo, sugerindo pneumotórax. Foi submetida a pleurostomia intercostal fechada entretanto não se observou expansão pulmonar (Figura 1). Entretanto, observou-se que não houve expansão pulmonar e iniciou-se investigação para provável etiologia. O paciente ficou em observação por 2 dias, contudo com dreno de tórax não funcionando.

Havendo suspeita de hérnia diafragmática, foi realizada uma radiografia contrastada, após a ingestão de bário, que demonstrou alças intestinais na cavidade torácica (Figura 2). Foi realizada uma tomografia computadorizada de tórax que diagnosticou a hérnia diafragmática congênita no lado esquerdo. No dia seguinte ao diagnóstico realizou-se uma toracotomia lateral esquerda para correção da hérnia diafragmática congênita de Bochdalek. Durante o procedimento foi realizada a rafia do diafragma e, devido à característica friável do diafragma do paciente, foi realizado o reforço do mesmo com enxerto pericárdico.

O paciente evoluiu sem complicações decorrentes da cirurgia, permanecendo intubado entre o primeiro e segundo dia de pós-operatório, e com drenagem torácica fechada no lado esquerdo por nove dias. Apresentou picos febris no décimo sétimo dia de pós-operatório. Em avaliação posterior foi diagnosticada pneumonia de origem hospitalar no pulmão direito, no décimo nono dia de pós-operatório. Durante o período que permaneceu internado também realizou acompanhamento com geneticista e foi solicitada a investigação de cariótipo uma vez que o mesmo evoluía com baixo peso e atraso

neuropsicomotor, sendo o mesmo diagnosticado com Síndrome de Ehlers-Danlos. Realizou nova broncoscopia no trigésimo terceiro dia de pós-operatório a qual teve resultado normal e teve alta hospitalar após 34 dias de internação. O Raio-X de tórax de controle demonstrou o diafragma bem posicionado (Figura 3).

HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA DE BOCHDALEK EM PACIENTE PORTADOR DA SÍNDROME DE EHLERS DANLOS - RELATO DE CASO

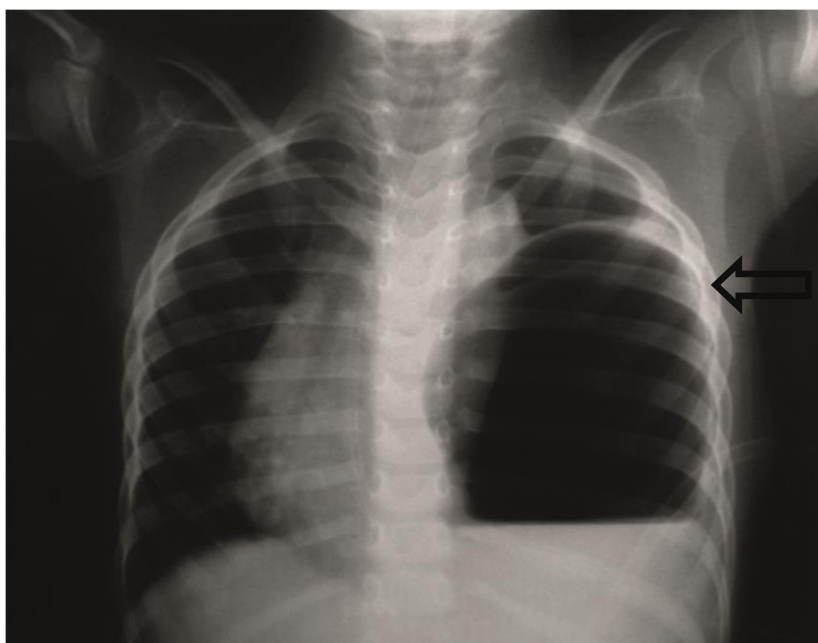


Figura 1: Radiografia de tórax em PA com imagem sugestiva de pneumotórax. É observada área hipertransparente ocupando 2/3 inferiores do hemitórax esquerdo e ocasionando desvio de mediastino para o lado contralateral. Dreno (seta) posicionado na porção inferior do hemitórax esquerdo.

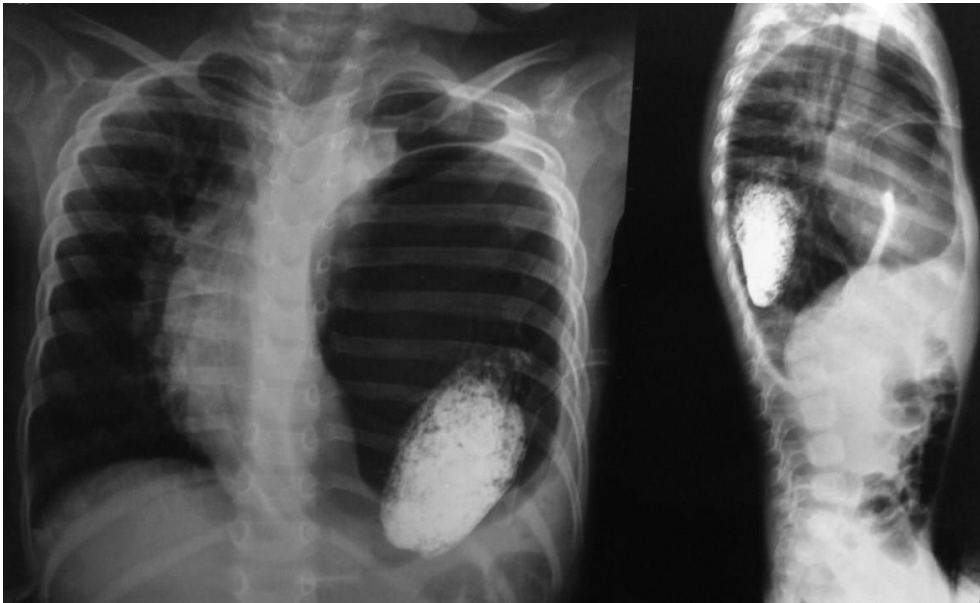


Figura 2: Radiografias em AP e Perfil, utilizando contraste oral (bário). É evidenciada a hérnia diafragmática com a presença de alças intestinais para a cavidade torácica e o deslocamento de mediastino para o lado contralateral.

Westphal et al

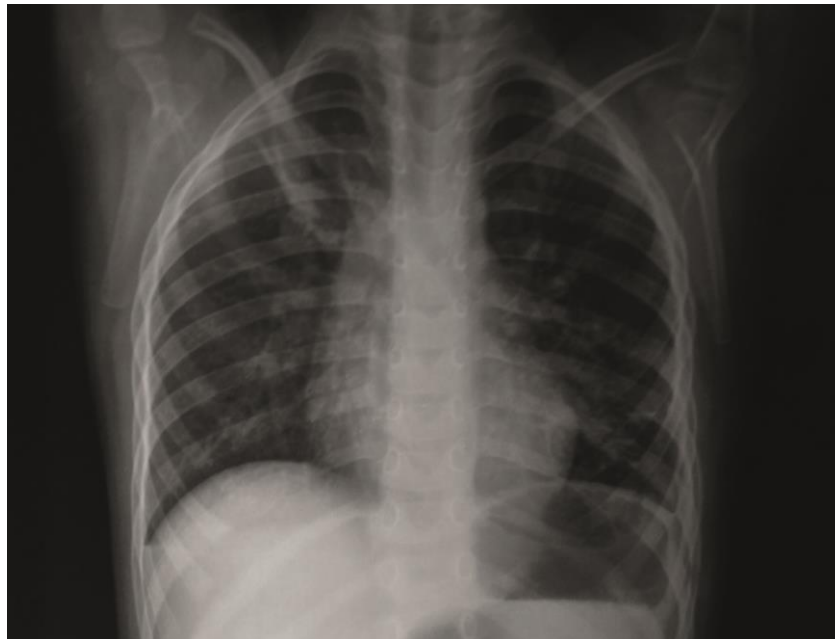


Figura 3: Radiografia de tórax no pós-operatório, demonstrando boa expansão pulmonar e hemidiafragma esquerdo com bom posicionamento, convexidade e curvatura.

Discussão

As hérnias de Bochdalek, descritas pelo anatomista Vincent Bochdalek em 1848, resultam de um defeito no segmento posterolateral do diafragma. Constituem de 85

HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA DE BOCHDALEK EM PACIENTE PORTADOR DA SÍNDROME DE EHLERS DANLOS - RELATO DE CASO

a 90% das HDC. Os defeitos podem ser unilaterais ou bilaterais, sendo as hérnias esquerdas as mais frequentes, com uma incidência de cerca de 75 a 90%, como o observado no caso apresentado. Os defeitos posterolaterais direitos ocorrem em cerca de 10% dos casos e são bilaterais em menos de 5% dos casos.²

As hérnias de Bochdalek resultam de uma fusão incompleta das membranas pleuroperitoneais entre a 6ª e 8ª semana, altura em que o intestino regressa à cavidade peritoneal, com consequente persistência do canal pleuroperitoneal. A gravidade da HDC está relacionada com a dimensão das vísceras herniadas e com a altura em que ocorreu a herniação durante a gestação.²

Em pacientes portadores da Síndrome de Ehlers Danlos, a qual é uma condição genética que ocasiona distúrbio na formação de tecidos conjuntivos, podem ser evidenciadas características como pele frágil ou hiperelástica, hiperelasticidade das articulações, dificuldade de cicatrização, pneumotórax espontâneo, hérnias recorrentes e complicações vasculares.³ Tais características desses pacientes favorecem o aparecimento de hérnias diafragmáticas como foi apresentado neste caso.

A HDC pode ser diagnosticada durante o pré-natal utilizando o exame de ultrassonografia, o qual é o método de

investigação mais utilizado por seu baixo custo e segurança do teste. Entretanto, a ultrassonografia continua apresentando falhas diagnósticas em torno de 41% dos casos de hérnia diafragmática, sendo a falha do examinador correspondente à 33% dos erros

diagnósticos.^{6,2}

Quando o diagnóstico não é estabelecido no pré-natal ou no período neonatal podemos fazer uso da tomografia computadorizada que é um excelente método para diagnóstico de hérnias diafragmáticas. A apresentação clínica pode variar entre eventos respiratórios (tosse, dispneia, infecção do trato respiratório alto, pneumonia) em 43% dos casos, sintomas gastrointestinais (vômitos, dor abdominal, constipação) em 33% dos casos, o paciente pode apresentar sintomas respiratórios e gastrointestinais simultaneamente (13%), como no paciente apresentado, ou mesmo pode se apresentar assintomático (11%).⁶

O tratamento cirúrgico eletivo é o ideal uma vez que o diagnóstico tenha sido feito, pois pode ocorrer o encarceramento e estrangulamento do conteúdo herniado a qualquer momento. Tradicionalmente, as abordagens abertas como a laparotomia ou a toracotomia têm sido mais utilizadas, como no caso apresentado. Com o advento da laparoscopia, a abordagem mudou para um procedimento minimamente invasivo, com menor morbimortalidade.⁷

Em conclusão, a presença de um defeito no diafragma permite a passagem de vísceras abdominais para a cavidade torácica levando a compressão do pulmão ipsilateral e, dependendo do volume das vísceras herniadas, há desvio do mediastino com compressão do

pulmão contralateral. Mesmo com avanços diagnósticos e terapêuticos ainda é possível encontrar pacientes com diagnóstico tardio de HDC, o que mostra que essa doença ainda é subdiagnosticada. Um diagnóstico tardio de HDC pode facilmente ser confundido com outras doenças devido ao seu quadro sintomático inespecífico, além de poder estar associada a condições genéticas como, por exemplo, a síndrome de Ehlers Danlos, como foi relatado anteriormente. Essa condição requer maior experiência e conhecimento por parte do médico para que o diagnóstico seja feito de forma precisa sem acarretar maiores complicações para o paciente.

Case Reports in Clinical Medicine. 2015; 4: 114-118.

7. García EN, Sánchez JA, Jauredini GS, Spindel IB. Manejo laparoscópico de la hernia diafragmática congénita. Gac Med Mex. 2014 Sep-Oct;150(5):461-4.

Referências

1. van Dooren, MF. Congenital diaphragmatic hernia: the importance of genetic and environmental factors. Erasmus University Rotterdam. 2004; June 17.

2. Santos E, Ribeiro S. Hérnia Diafragmática Congénita—artigo de revisão Congenital diaphragmatic hernia - a review. Acta Obstet Ginecol Port. 2008; 2: 25-33.

3. Iglesias, J.L., Renard,T. Diaphragmatic hernia in an 8-year-old with Ehlers-Danlos syndrome. Pediatric Surgery International. 1998; 13: 553555.

4. Kotecha S, Barbato A, Bush A, Claus F, Davenport M, Delacourt et al. Congenital Diaphragmatic Hernia. European Respiratory Journal. 2012; 39: 820-829.

5. Partridge EA, Bridge C, Donaher JG, Herkert LM, Grill E, Danzer E et al. Incidence and Factors Associated with Sensorineural and Conductive Hearing Loss among Survivors of Congenital Diaphragmatic Hernia. Journal of Pediatric Surgery. 2014; 49: 890-894.

6. Lemos S, Lemos P, Coelho N, Abrêu D, Feitosa L. Congenital Diaphragmatic Hernia with Delayed Diagnosis: Report of Two Cases.