

### Hérnia Diafragmática Congénita Associada a Trissomia 21

#### Congenital Diaphragmatic Hernia and Down's syndrome

Maria M. Menezes\*; Maria Cecília Paz\*\*

\*Especialista em Pediatria

\*\*Especialista em Radiologia, Professora Titular da Faculdade de Medicina UAN, Chefe de Departamento de Radiologia da Faculdade de Medicina da UAN

Rev CSE 2008; 2; 32-34

#### RESUMO

A Hérnia Diafragmática Congénita (HDC) define-se como um defeito no diafragma que surge entre 8<sup>a</sup>-10<sup>a</sup> semanas fetais, de tamanho que pode ser variável, o que permite que uma parte do conteúdo abdominal ascenda para a cavidade torácica comprimindo os pulmões e, em menor ou maior grau, originar hipoplasia pulmonar, que vai condicionar quase toda a clínica. Os autores relatam um caso raro de HDC num menino de 15 meses de idade associado a Síndrome de Down (fig 1). Tratava-se de uma criança com problemas respiratórios de repetição e numa das idas ao banco de urgência uma radiografia do tórax em posição pósterio-anterior evidenciou imagem sugestiva de bolhas gasosas e haustações intestinais no hemitórax esquerdo, sugerindo HDC que foi posteriormente comprovada por estudo radiológico com meio de contraste hidrosolúvel. O menino faleceu aos 17 meses de idade, dois meses após a 1<sup>a</sup> observação.

**Palavras-chave:** dificuldade respiratória, hérnia diafragmática, Síndrome de Down, cuidados especiais para a HD

#### ABSTRACT

*The diaphragmatic congenital hernia (DCH), is defined as a diaphragm's failure of variable degrees that allows the ascent of partial intraabdominal content towards the thoracic cavity, leading to lung compression and, accordingly, to different degrees of pulmonary hypoplasia. The present study describes a case of DCH associated with Down's syndrome. It was a child with repetitive respiratory problems and in one of them a simple chest RX has showed an image likely to be guts and gas bubbles in the left middle thorax suggesting DCH. Later contrast radiologic study has given the diagnosis. The child has died two months later.*

*Key-words: respiratory distress, diaphragmatic hernia, Down's syndrome, special cares to the DCH*

#### INTRODUÇÃO

A HDC tem uma incidência de 1/2000 se se incluem recém nascidos (R/N) nado-mortos(1,3,7) e apenas de 1/1300-1500 se se incluem só R/N vivos. (1,3,6) Quase todos sofrem de malrotação intestinal e hipoplasia pulmonar (1). A mortalidade varia de 40-50% (3).

Diversas anomalias podem estar associadas em 20-50% dos casos (1,2,3), sendo frequentes lesões do sistema nervoso central, atresia do esófago, onfalocele, lesões cardiovasculares, trissomia 13, trissomia 18, trissomia 21(síndrome de Down)(1,3), e ainda síndrome 45XO. E também como parte dos síndromes de Goldnhan, Beckwith-Wiedemann, Pierre Robin, Goltz-Gorlin e rubéola (2) Em alguns casos é familiar.(2). Há 3

tipos de hérnias: com defeito no diafragma posterior (forame de Bochdalek), e que são frequentes à esquerda em 70% dos bebés (2); as antero-laterais são geralmente pequenas e assintomáticas até que se produza estrangulamento de um segmento intestinal e as retroesternais (de Morgagni) - as do canal esofágico- que se manifestam como refluxo gastro-esofágico.(3) São causadas em regra pela falta de encerramento dos folhetos pleuro- peritoneais. No caso clínico que apresentamos, a ausência de cuidados prénatais adequados, e o baixo nível socioeconómico dos pais não facilitou o diagnóstico prénatal nem o curso da evolução clínica com apoio profissional regular, para se oferecer o menor sofrimento aos pais e ao menino, embora o prognóstico das HDC mesmo em centros especializados seja pouco animador, se estiver associado a hipoplasia pulmonar.

## CASO CLÍNICO

J.A.C. menino de 15 meses de idade foi levado à Clínica Sagrada Esperança a 17/10/06 por dificuldade respiratória. Tinha iniciado dois dias antes secreção nasal, tosse, febre e posteriormente dificuldade respiratória. A mãe tinha 37 anos de idade, com 4 gestações de outra ligação matrimonial não acompanhadas por médico, mas filhos saudáveis aparentemente. Este menino não tinha assistência clínica nem vacinas regulares e tinha alimentação inadequada para a idade.

Ao exame objectivo observamos menino com características faciais que sugeriam síndrome de Down pelo achatamento da parte posterior da cabeça, inclinação das fendas palpebrais, pequenas dobras de pele nos cantos internos dos olhos, língua proeminente, boca pequena, ponte nasal achatada, tônus muscular diminuído, dedos curtos, peso 6 Kg (abaixo do percentil 50), leve palidez da pele, cianosado mas com boa tolerância durante o aleitamento. FC: 120 /min, F.R. 60/ min, tiragem intercostal, obstrução nasal com rinorreia mucosa, sem adejo nasal e com tórax em quilha (Fig. 1).



Figura 1- Características fenotípicas do síndrome de Down . Note-se o abaulamento torácico (tórax em quilha)

A/C- sopro de grau IV/VI, holossistólico com irradiação para o dorso.

A/P: -. Nas faces laterais e posteriores, não na anterior, auscultava-se o MV em ambos os hemitoraxes e ferveores crepitantes bilaterais.

Abdómen escavado no andar superior sem massas. Hérnia umbilical, reductível.

Membros superiores com dedos encurtados.

### Exames complementares:

**Hemograma** - Hto: 28%, Hgb: 9,3 gr%, GB:16.500mm<sup>3</sup> (N 72% L 27% E: 01%), PCR: 66,8 mg/dl., Gasimetria: Ph 7.22, pCO<sub>2</sub> - 63mmhg, pO<sub>2</sub>-59 mmhg, Na 139mmol/L, K+ 4.0mmol/L Ca++1.38 mmol/L, Glucose 67mg/dl, Lactato 4.9 mmol/L, Htc 20%, HCO<sub>3</sub>- 25.8 mmol/L

**Cariótipo - Exame citogenético: masculino, trissomia 21 (síndrome de Down) constituição cromossômica: 47XY+21**

Rx tórax PA - Sugestivo da presença de ansas intestinais.no hemitórax esquerdo (fig 2):

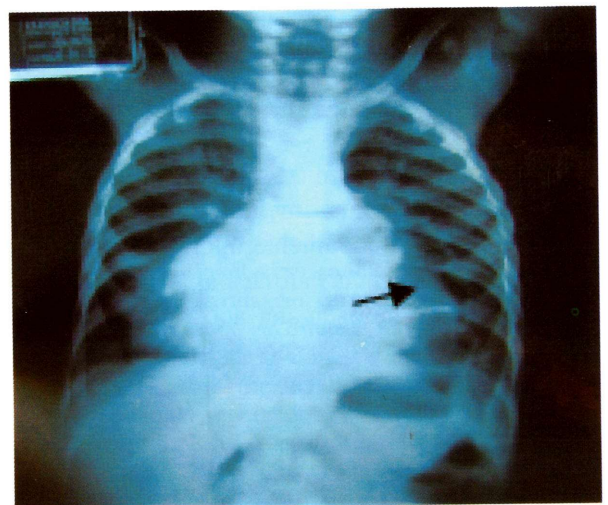


Figura 2- Imagens sugestivas de ansas intestinais à esquerda; má definição do contorno da hemicúpula diafragmática esquerda e o desvio do mediastino para a direita

A radiografia do tórax com contraste confirmou hérnia diafragmática (fig 3)



Figura 3-Contraste no intestino que ocupa o tórax

O ecocardiograma transtorácico revelou a existência de canal AV completo com sinais de hipertensão pulmonar (Fig. 4)



Foi medicado com digitálico, diurético e antibiótico, tendo alta melhorado. Dois meses após esta data foi novamente internado por recorrência de insuficiência cardíaca associado a pneumonia direita. Uma semana após alta soubemos pelo pai que tivera novo episódio de dificuldade respiratória, vindo a falecer em casa em Dezembro de 2007.

## DISCUSSÃO

A HDC diagnostica-se idealmente por ecografia intrauterina às 25 semanas de gestação, tendo a herniação após as 25 semanas de gravidez melhor prognóstico (3). Estudos normais na 1ª metade da gravidez não excluem herniação posterior. Infelizmente a mãe do nosso doente não fez ecografias nem amniocentese para confirmar situações

como seria o Síndrome de Down, mais esperado nessa idade.

A radiografia do tórax sugeriu o diagnóstico pela suspeita de ansas intestinais do cólon a nível da cavidade torácica à esquerda, afastamento do mediastino e perda da linha diafragmática que separa o tórax do abdômen. Após 1 ano de idade a confirmação faz-se com estudo contrastado do tubo digestivo. Um dos diagnósticos diferenciais a ter em consideração na HDC, devido fundamentalmente ao distress respiratório e à ausência ou diminuição do MV, é com o pneumotórax.

A estabilização ideal do RN com HDC pressupõe o diagnóstico pré-natal e com parto programado por cesariana. Impõem-se, por isso, cuidados multidisciplinares neonatais. É aconselhável a inserção de sonda nasogástrica para descompressão intestinal. Para reduzir o distress respiratório deve ser feita entubação endotraqueal precoce e não colocar máscara para não distender o estômago. A estratégia ventilatória é evitar o barotrauma e minimizar a hipertensão pulmonar (2,6). O objectivo é obter resistência pulmonar estável sem shunt significativo para programação da reparação cirúrgica em instituição adequada e em tempo padronizado, já que as condições ventilatórias pioram logo depois da operação (2,7). A correcção cirúrgica pode ser feita in-utero mas com alta taxa de insucesso (7). A apresentação clínica e o desfecho deste caso estão relacionados com a presença de hipoplasia pulmonar tal como os casos descritos na literatura. Por outro lado, a mãe era adversa a qualquer intervenção cirúrgica.

## REFERÊNCIAS

1. Toy Girardet, Hormann L, - Casos clínicos em Pediatria- 2005
2. Cloherty J., Eichenwald E, Stark A.- Manual de Neonatologia, 5ª Edição, 2005
3. Gerardo Flores- Hérnia diafragmática congénita. Available from URL: <http://www.geocities.com/medicos76/html>. Accessed in 2008 (Jul. 8)
4. Garcia RD. Hérnia diafragmática. Available from URL: <http://www.saludinfantil/herniadiafragmatica.html>. Accessed in 2008 (Jul. 8)
5. Acevedo Nuñez NG. Hérnia Diafragmática Fetal. Available from URL: <http://www.medynet.com/usuarios/nnuneza/obstetricia/diafragmaticahern>. Accessed in 2008 (Jul 8)
6. Villar DF. Hernia diafragmática congénita. Available from URL: <http://www.prematuros.cl/httpguiasn/hern>. Accessed in 2008 (jul. 8)
7. Pramanik A, Krouskop R. Congenital Diaphragmatic Hernia. In Rakel R. editor - Conn's Current Therapy, Philadelphia: W.B. Saunders Company; 2006, p. 10066
8. Katherine RC. El recién nacido con Síndrome de Down e el equipo de salud neonatal. Rev.Ped.Elect. 2004, vol11, Nº1: 9-12.