

Università degli Studi di Padova
Dipartimento di Scienze Ginecologiche e della Riproduzione Umana
Scuola di Specializzazione in Ginecologia e Ostetricia

Ernia diaframmatica congenita e terapia fetale

Dott.ssa E. Galvan

caso clínico

- Età: 39 aa U.M. 16.07.2009
- An. fam: ndp
- An. fisiol: nessuna allergia
- An. pat: nessun intervento, patologia, terapia in atto
- PARA: 1001: - aborto spontaneo 2008
- PS 2004 a 37 sg. gravidanza fisiologica
- Aumento ponderale 13 Kg
- Sierologia: toxo e rubeo immune, Lue neg, HCV neg, HBV neg, HIV neg, CMV IgM - IgG +

caso clínico

- gravidanza insorta spontaneamente
- TV 24.03.2010 neg
- OGCT nella norma

- Eco I trím: CRL corrispondente
- Villocentesi: 46 xy maschile normale

caso clínico

- Eco II trimestre 10.12.09 (21 sg):

DBP 46.6 mm(20 sg), CC 186.1 (21 sg), CA 152.3 (20+4 sg), FMR 33.7 (20+4 sg). Placenta posteriore, PP cefalica. La morfologia fetale è caratterizzata da ernia diaframmatica di tipo sinistro con shift sinistro-destro del cuore, con erniazione di stomaco ed anse intestinali. Il fegato risulta apparentemente in sede anche se colecisti e vena ombelicale risultano dislocate verso sinistra. Il cuore appare di morfologia regolare. Si segnala la presenza di piede torto a carico dell'arto destro. Il liquido amniotico è ai limiti inferiori della norma e le dimensioni del feto di circa $\pm 1/2$ in ritardo rispetto alle precedenti ecografie. Indagine morfologica estremamente difficoltosa per l'ecogenicità e la quantità di liquido amniotico. Da eseguire consulenza genetica, consulenza chirurgica pediatrica, ecocardio fetale, RMN, ecografia di controllo.

caso clínico

- Ecocardió fetale del 14.12.09:
" si escludono tutte le malformazioni cardiache maggiori;
non escludibili difetti minori"
- Eco del 14.12.09 (21+4 sg):
si conferma ernia diaframmatica sinistra con erniazione dello stomaco e delle anse intestinali. Piede torto. La colecisti appare sinistro-posta e molto lateralizzata come per persistenza della vena ombelicale destra. La vena ombelicale risulta lateralizzata a destra. LHR 1.03 con fegato a posizione incerta. LA ai limiti inferiori di norma.

caso clínico

- Consulenza genetica:

"...L'ernia diaframmatica è spesso una malformazione isolata, ma a volte può essere associata ad altre malformazioni o può essere parte di alcuni quadri sindromici. Può inoltre essere associata ad alcune anomalie cromosomiche (...) nel caso in questione non vi sono elementi sufficienti per un inquadramento in una sindrome precisa. Concordiamo sull'utilità di eseguire una RMN fetale per cercare di definire con precisione la posizione del fegato. Ciò permetterà un giudizio prognostico più preciso."

caso clínico

- RMN fetale del 17.12.09:

feto unico in situazione longitudinale con testa rivolta verso l'alto e dorso curvo anteriormente. Non riconoscibile il profilo emidiaframmatico di sinistra. La cavità dell'emitorace corrispondente appare occupata da anse intestinali. Non visualizzati lo stomaco e la milza. Il polmone di sinistra appare sollevato e dislocato anteriormente. Lievemente deviato verso destra il cuore. Il lobo epatico di sinistra appare verticalizzato erniando nel cavo toracico omolaterale. Scarsamente rappresentato il liquido amniotico. Placenta posteriore alta.

caso clínico

- 27.01.2010 (27+5 sg) Leuven (Belgio):
ecografia conferma ernia diaframmatica sinistra con erniazione di fegato, stomaco ed intestino. Piede torto destro.
- 16.02.2010 (30+4 sg) Leuven (Belgio- Prof. J. Deprest):
"Fetal endoscopic tracheal occlusion"

caso clínico

- 11.03.2010 Leuven (33+6 sg) (Belgio):
rimozione del palloncino tracheale mediante intervento fetoscopico, dopo tre tentativi falliti di puntura percutanea del palloncino in anestesia locale.
- CTG postoperatorio reattivo
- Ecografia del 12.03.2010: ernia diaframmatica sinistra con erniazione di fegato, stomaco ed intestino.
(34 sg)

caso clínico

- Ecografia ostetrica del 01.04.2010 (37 sg):

DBP 87.8 mm(35+4 sg), CC 326.4 (37 sg), CA 310.6 (35 sg), FMR 69.8(35+6 sg).placenta posteriore, PP cefalica. LA regolare. CA al 25° centile. Emodinamica fetale regolare. PI AO 1.00. Buon tono fetale.

caso clínico

- 03.04.2010 ore 06.30: ingresso per prodromi di travaglio di parto a 37+3 sg.
- Avvisati Patologi Neonatali e Chirurghi pediatri.
- Travaglio procede spontaneamente
- Ore 12.45: analgesia peridurale

caso clínico

- Ore 15.03: assistenza a parto spontaneo + EE
- Neonato vivo e vitale maschio APGAR 8-8
affidato ai Neonatologi presenti in Sala Parto
Peso 2620 gr. Lunghezza 48 cm
- Decorso puerperale ed esami materni nella norma
- 06.04.2010: dimissione.

caso clínico

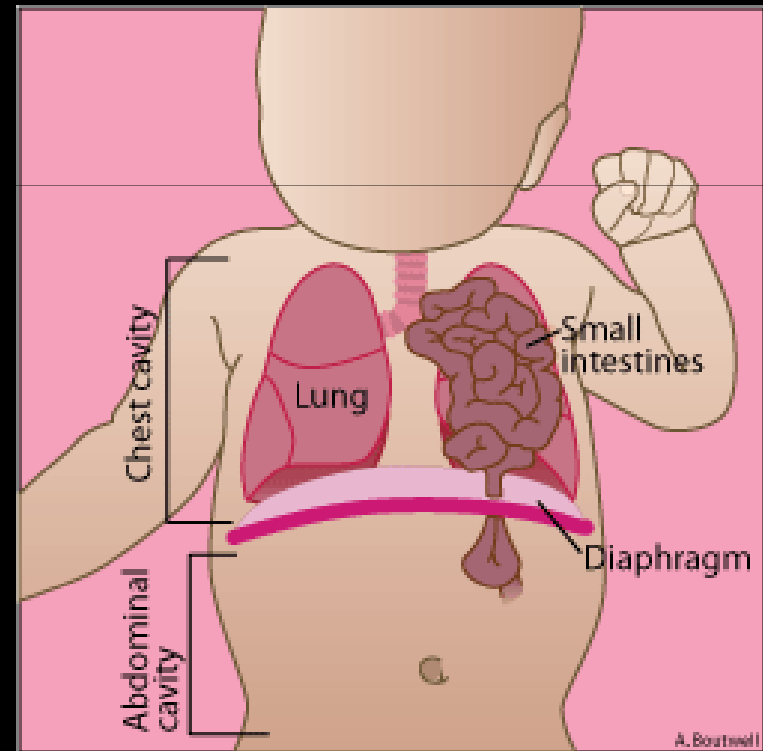
...dopo la nascita...Filippo...

- Patologia neonatale: sottoposto a ventilazione ad alta frequenza e terapia con ossido nítrico. Purtroppo molto instabile e soggetto a continue crisi di IPT polmonare.
- Intervento 10.04.2010: una volta stabilizzate le condizioni del neonato. Apposizione di voluminoso patch in quanto emidiaframma sx quasi totalmente assente. Iniziale miglioramento.
- 12.04.2010: molto instabile. Ventilato al max + inotropi e vasodilatatori del circolo polmonare.

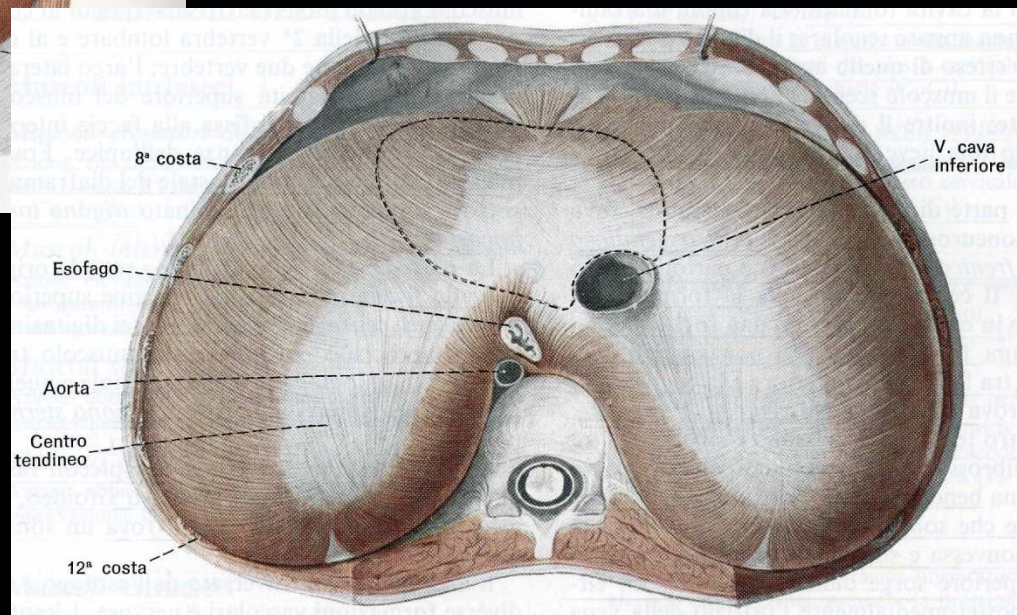
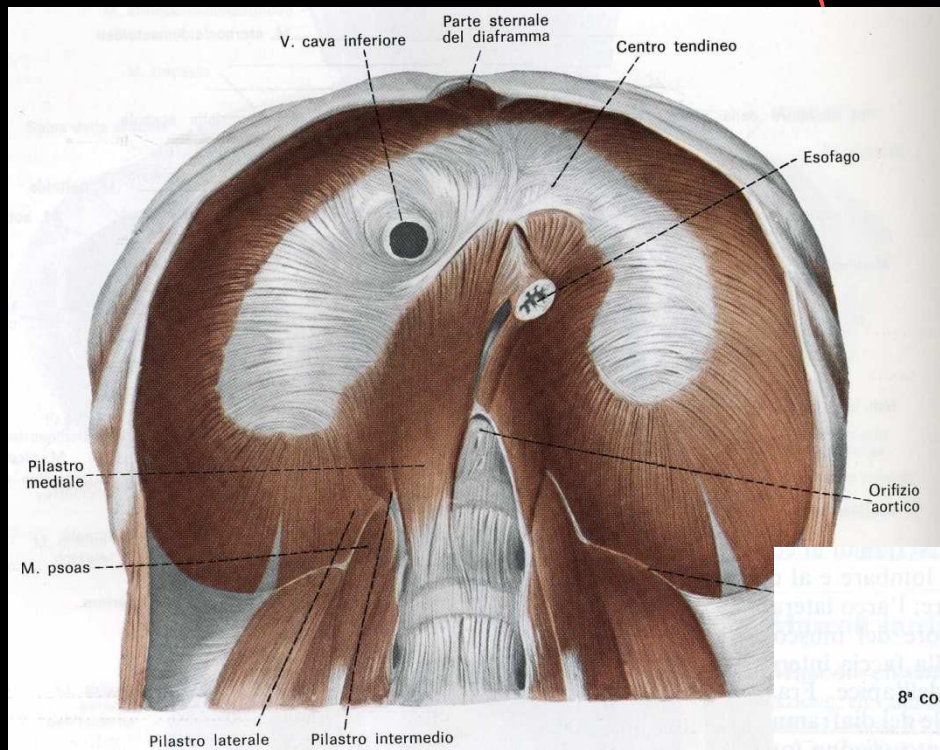
Ernia diaframmatica congenita

- Erniazione dei visceri addominali nel torace fetale, derivante da un difetto congenito del diaframma.

- Incidenza 1-4.5 su 10.000 nati vivi (uguale per maschi e femmine)



diaframma



Embriologia e patologia

- Incapacità dei canali pleuroperitoneali di chiudersi, alla fine dell'organogenesi.
- Diaframma primitivo è completo alla fine della 8° sg
- La parte posteriore del diaframma si forma per ultima ed è quella più comunemente difettosa.
- La fisiologica riduzione dell'ernia ombelicale a 12 sg, forse produce una pressione addominale tale da far erniare i visceri in torace, qualora la struttura del diaframma sia incompleta.

típologie

- 85% postero-laterali o di Bochdalek:
 - 75-90% a sinistra
 - 10% a destra
 - < 5% bilaterale



- anteriori o retro-parasternali (di Morgagni-Larrey)
- centrali a livello del centro tendineo del diaframma (amuscolare). Molto rare.

- Nelle ernie sinistre si ritrovano in torace:

Stomaco

Parti di piccolo e grosso intestino

Lobo sx del fegato (2/3 dei casi)

milza

Il contenuto dell'ernia non cambia molto durante la gravidanza. Raramente erniazioni intermittenti

Dimensioni del difetto diaframmatico molto variabili, fino alla completa assenza di uno o entrambi gli emidiaframmi.

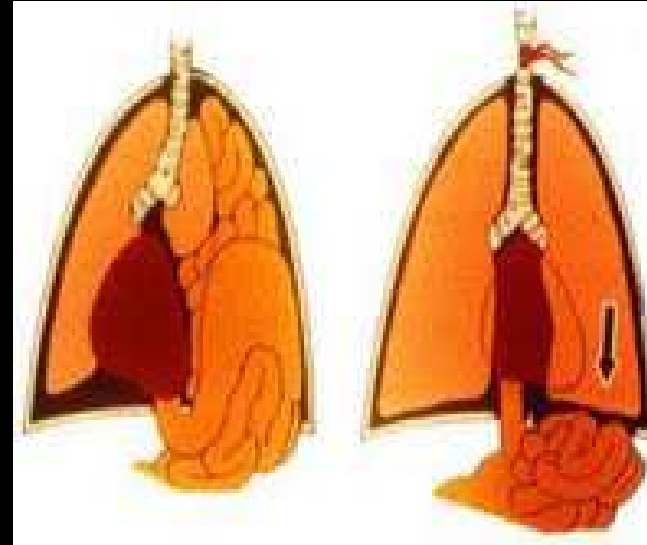
- I visceri erniati producono effetto massa su cuore e polmoni



ipoplasia polmonare



ipertensione polmonare



- Più severe a carico del polmone omolaterale
- Dovute ad ipertrofia muscolare delle pareti delle piccole arterie polmonari, che si ripercuote sui piccoli vasi preacinari.
- IPT polmonare permane anche se il difetto viene riparato dopo la nascita.

Diagnosi:

ECOGRAFIA

- 1) ERNIE SINISTRE
- 60% diagnosticate prima della nascita
- Importante caratterizzare i contenuti dell'ernia a fini prognostici

- Cuore a destra
- Stomaco in torace (90%)
- Polmone sx piccolo e nascosto dall'ernia, spesso non visibile

ERNIA SINISTRA

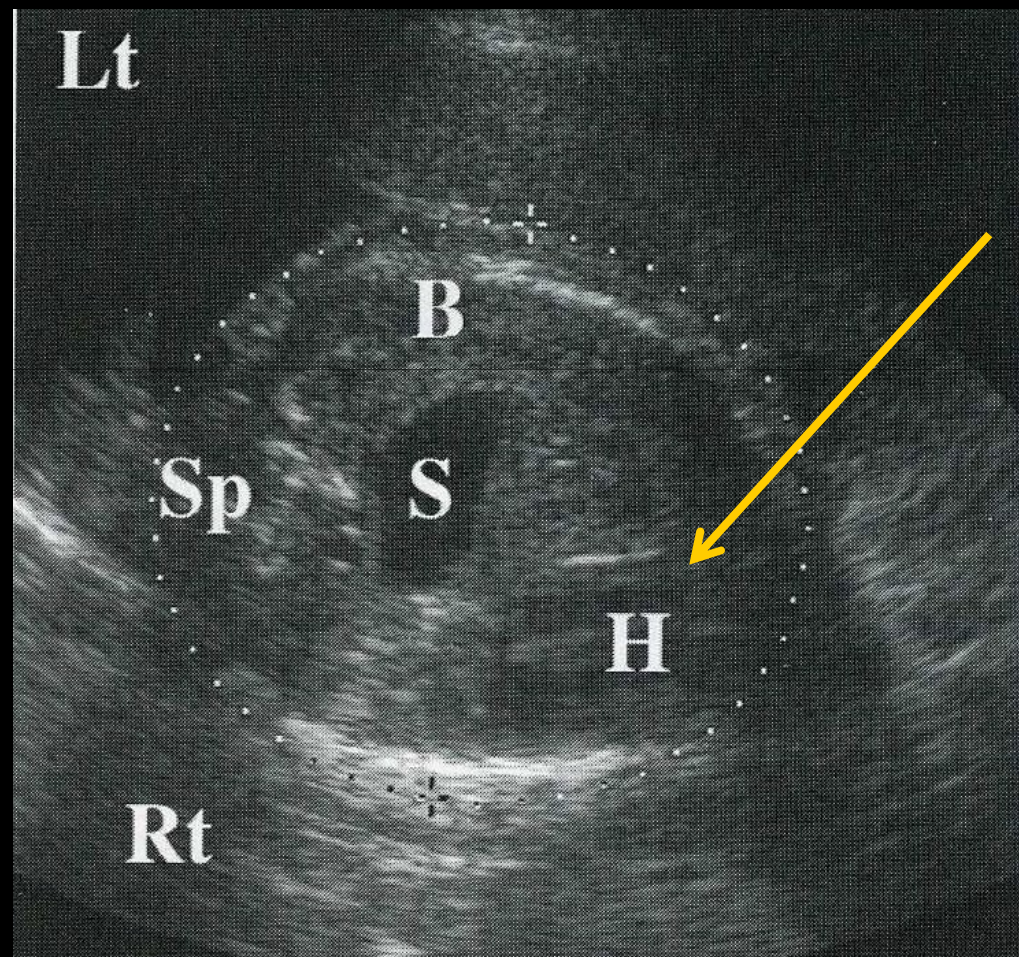
TORACE:

Sp: colonna

S: stomaco

H: cuore

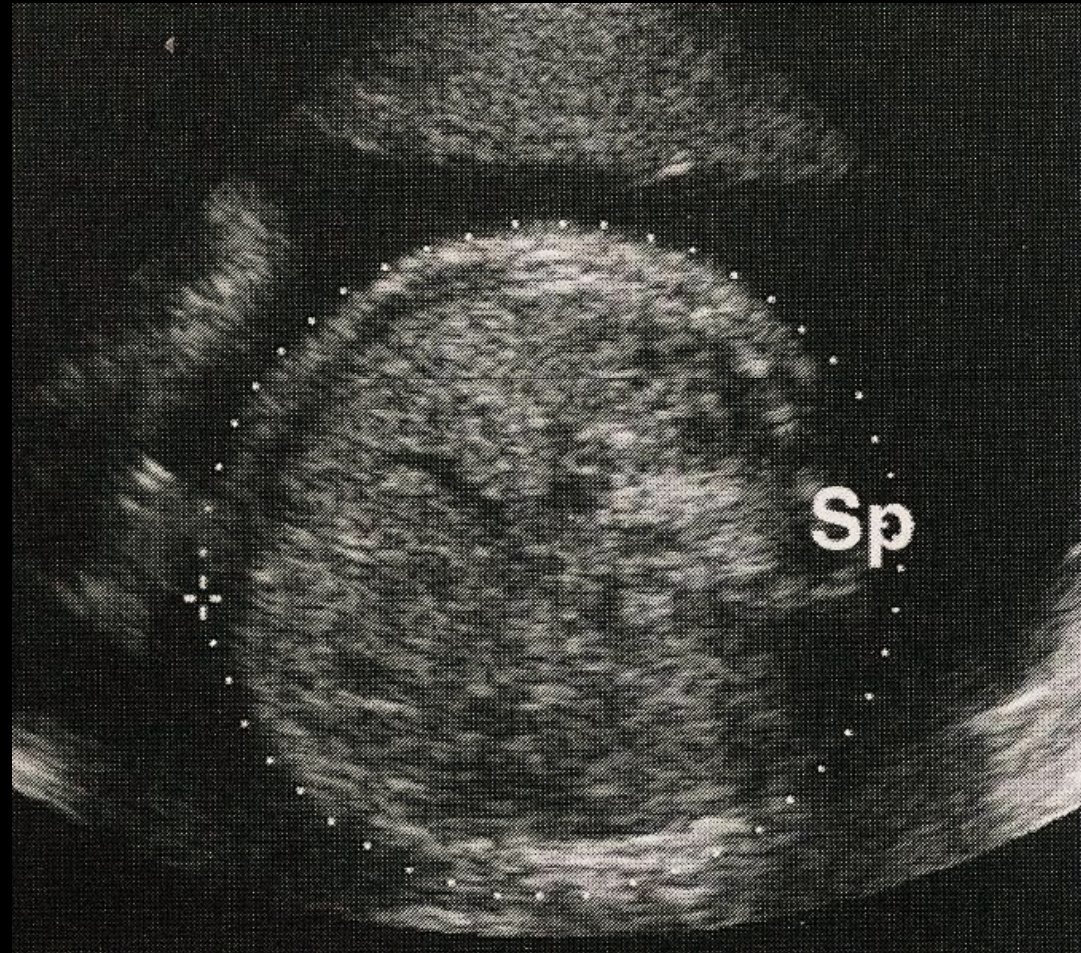
B: intestino



ERNIA SINISTRA

SCANSIONE
TRASVERSALE
ADDOME

Sp: colonna



ERNIA SINISTRA

- 2/3 fegato in torace:

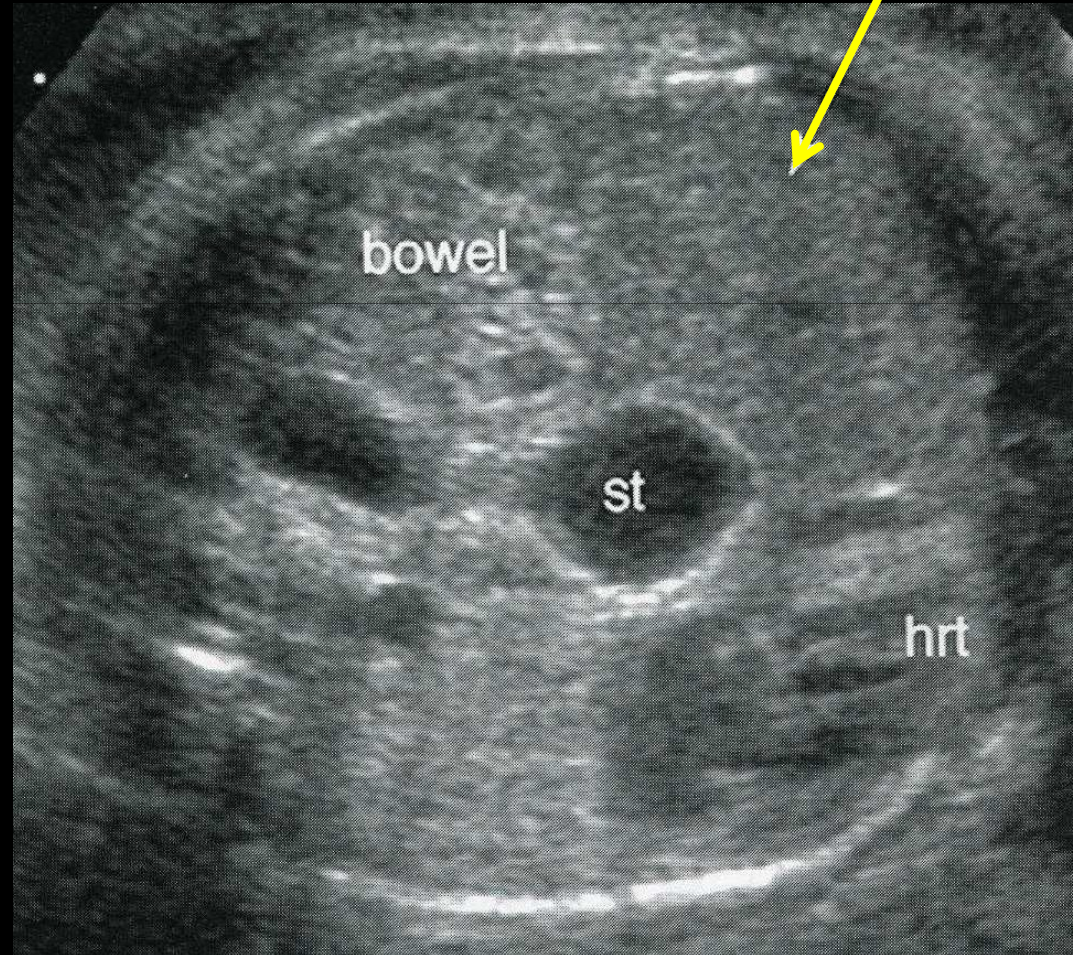
lobo sx risale accanto al cuore, perpendicolare all'asse orizzontale del fegato normale

FEGATO ERNIATO:

- Tessuto omogeneo adiacente al cuore, nella parte anteriore del torace
- Stomaco spinto posteriormente
- Color Doppler per identificare i vasi portalí

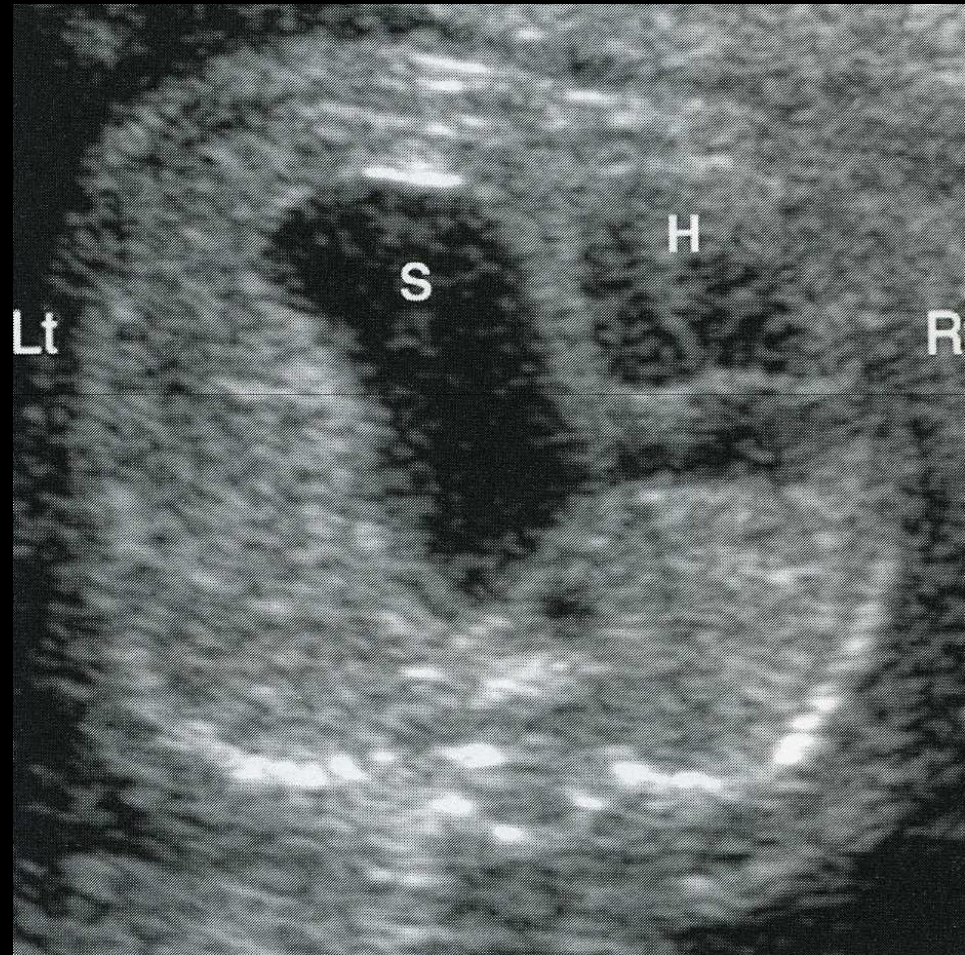
ERNIA SINISTRA

stomaco spiazzato posteriormente
dal fegato erniato



ERNIA SINISTRA

Fegato non erniato



ERNIA SINISTRA

Stima del grado di funzionalità del polmone destro

Importante per la prognosi

- Lunghezza del polmone
- Diametro
- Area
- LHR: "lung to head ratio"

LHR

- 23-28 sg
- Scansione del torace con 4 camere cardiache

area polmone dx (mm²)

CC (mm)

- Indice indipendente dall'epoca gestazionale

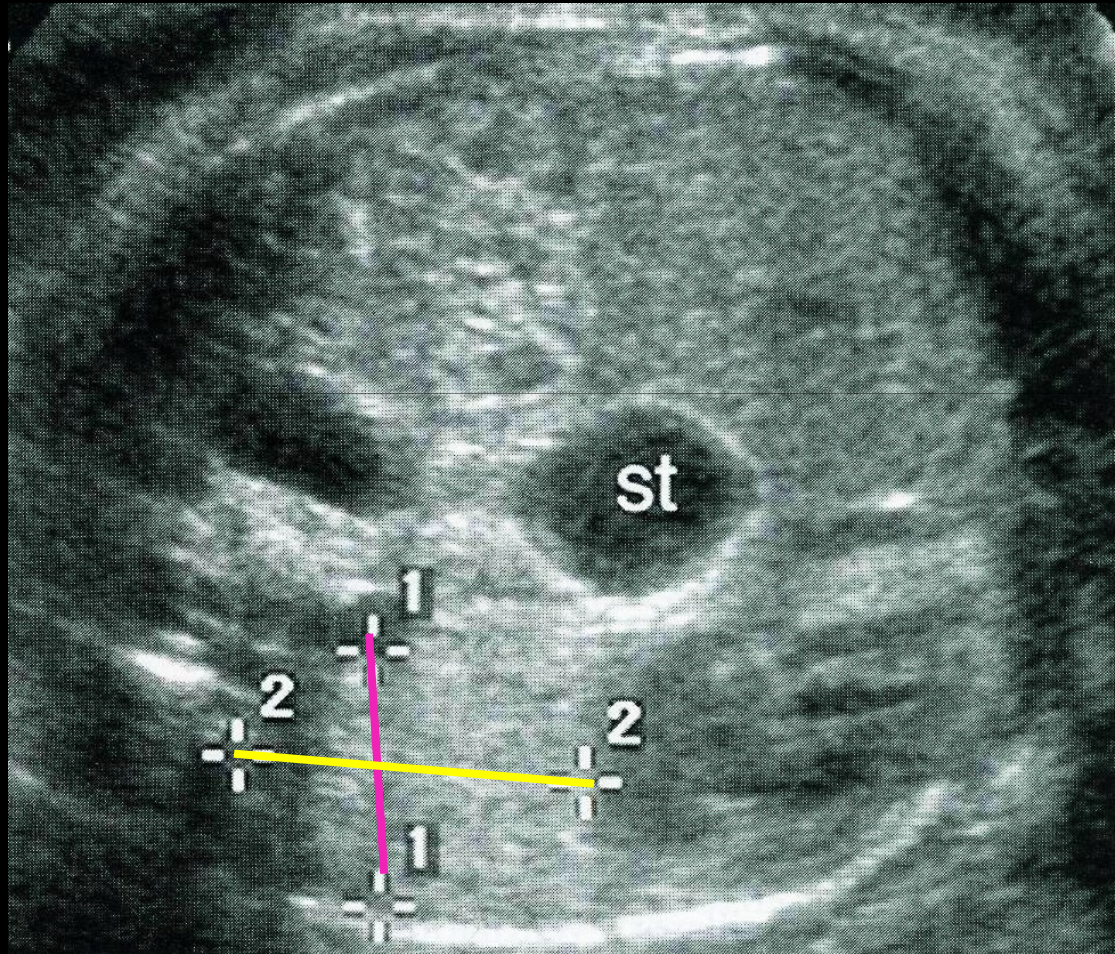
LHR

$LHR \geq 1.4$

FAVOREVOLE

$LHR \leq 1$

SFAVOREVOLE

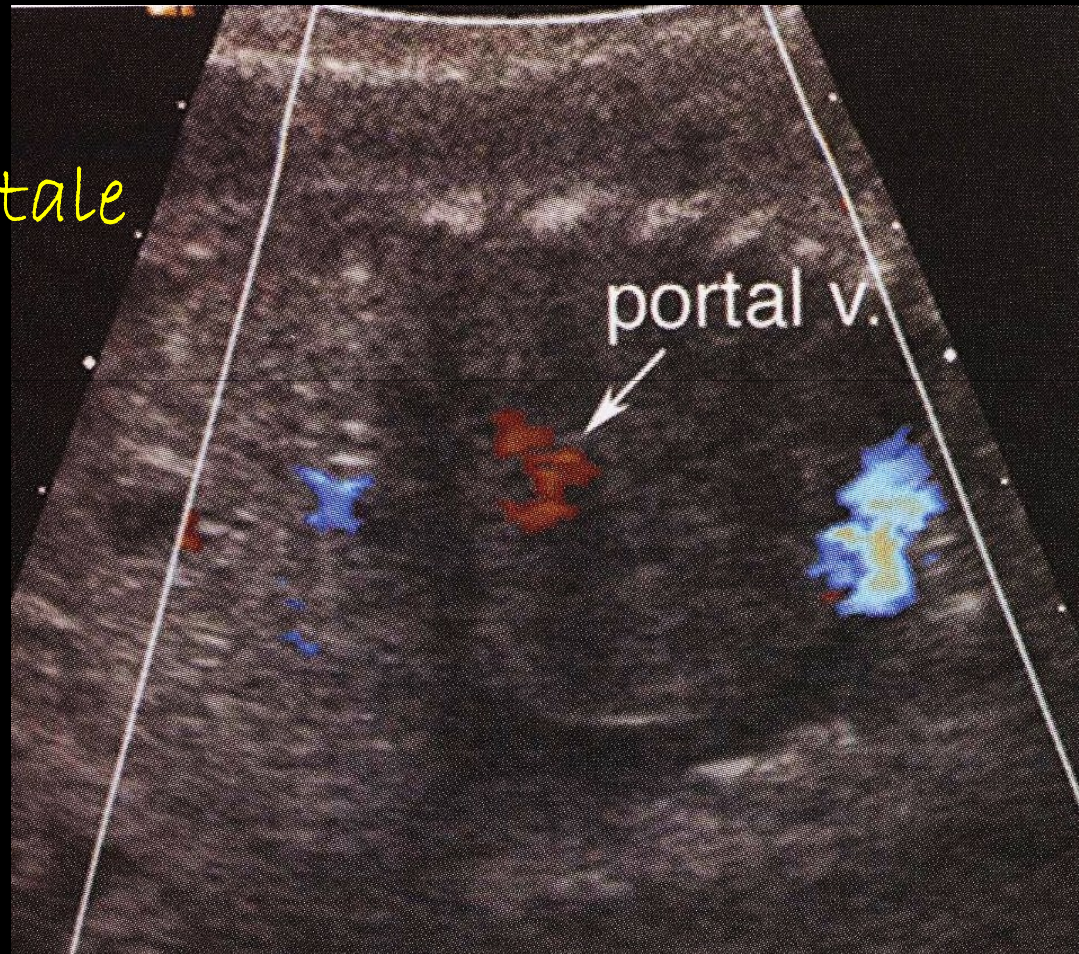


ECOGRAFICAMENTE

- 2) ERNIE DESTRE
- Diagnosi più difficile
 - Stomaco al di sotto del diaframma
 - Visceri erniati: fegato ed intestino
 - Shift mediastinico: cuore a sinistra
 - vena portale vicino alla massa erniata
 - Colecisti

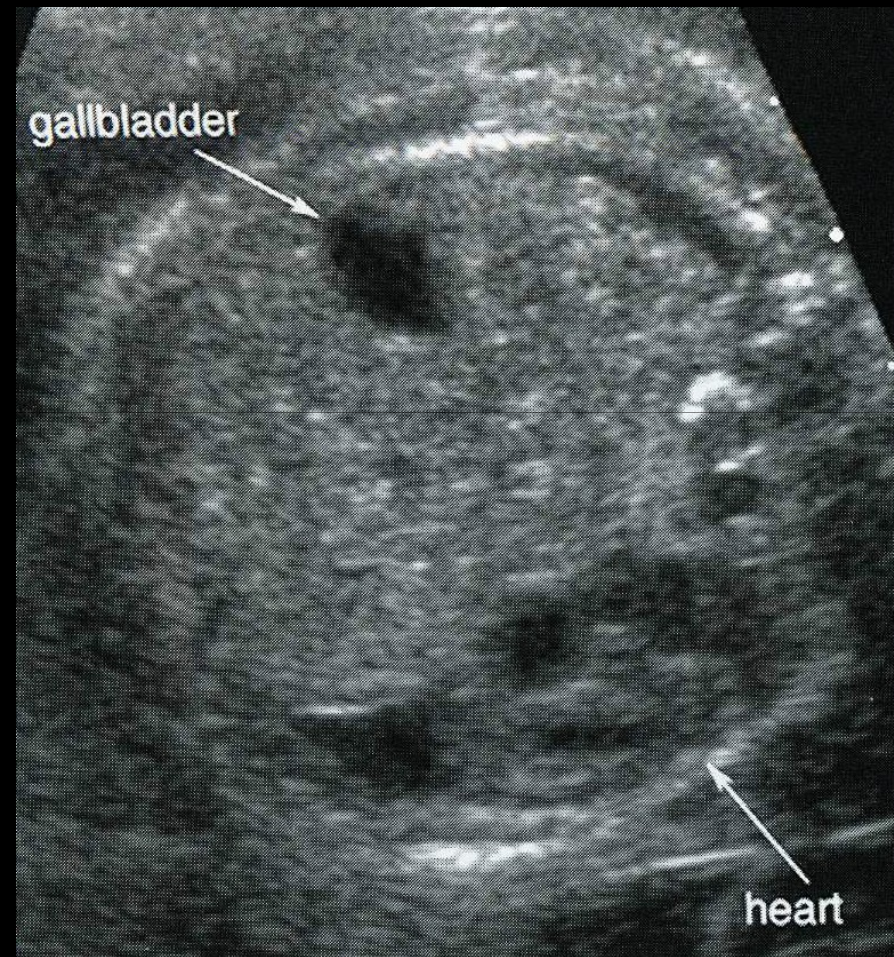
ERNIA DESTRA

Flusso nella vena portale



ERNIA DESTRA

Colecísti



ECOGRAFICAMENTE

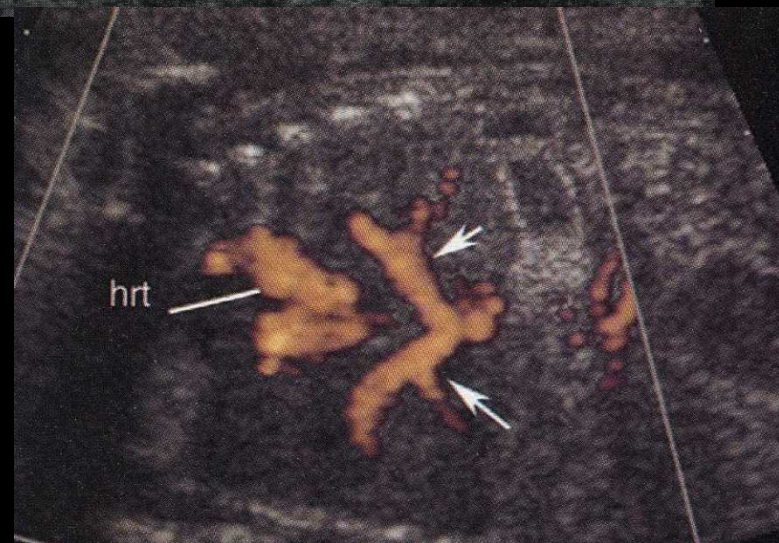
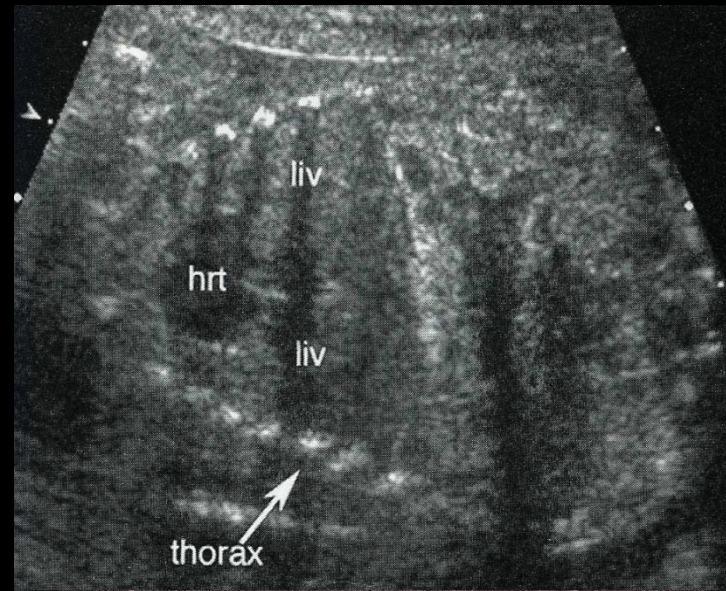
- 3) ERNIE BILATERALI
- Diagnosi difficile
 - assente o minimo shift mediastinico
 - Cuore spiazzato antero-superiormente
 - Eredità AR

ERNIA BILATERALE

Visione coronale del torace

Cuore superiormente
E sulla linea mediana

Con Color Doppler



ERNIA SINISTRA

DIAGNOSI DIFFERENZIALE

MASSA TORACE SX:

- Ernia diaframmatica sx →
 - stomaco non visibile sotto al diaframma
 - peristalsi intestinale
- CCAM
- Raccolta
- Cisti broncogenica
- Teratoma
- Cisti neuroenterica (anomalie vertebrali)
- tumore

R M N FETALE

Se diagnosi incerta



LIVER UP
VS
LIVER DOWN

ANOMALIE ASSOCIATE

- 15-45% dei feti con ernia diaframmatica
- 5-15% anomalie cromosomiche (tris 18)
- anomalie cardiache e cerebrali
- Pentalogia di Cantrell
- Beckwith-Wiedemann

PROGNOSI

FATTORI PROGNOSTICI NEGATIVI

- Anomalie morfologiche associate
- Età precoce alla diagnosi (< 25 sg)
- Parto prematuro
- Ernia voluminosa
- Fegato erniato
- Polmone controlaterale piccolo
- LHR < 1
- Sproporzione ventricoli cardiaci (ventricolo sx piccolo)

SOPRAVVIVENZA

- 0% ernia bilaterale
- 93% liver down
- liver up e LHR > 1.4 : buon esito
- Liver up e LHR < 1 : sopravvivenza $\leq 15-10\%$ dopo la nascita
- Liver up e LHR 1-1.4: sopravvivenza 50-70% dipende dal grado di erniazione del fegato

MANAGEMENT

DETTAGLIATA VALUTAZIONE MORFOLOGICA

- ECOCARDIO FETALE
- RMN FETALE
- TEST PER CARIOTIPO
- CONSULENZA GENETICA
- CONSUL. CHIRURGH I PEDIATRI

POSSIBILITA'

- INTERRUZIONE DI GRAVIDANZA
- RIPARAZIONE DEL DIFETTO ALLA NASCITA

immediata o posticipata

non risolve l'ipoplasia e l'IPT polmonari

ECMO 53% dei casi se fegato up

ventilazione ad alta frequenza

surfactante- ossido nitrico

- CHIRURGIA FETALE

CHIRURGIA FETALE

FETAL ENDOSCOPIC TRACHEAL OCCLUSION (F.E.T.O.)

inserimento di un palloncino tracheale

in Europa presso 3 centri:

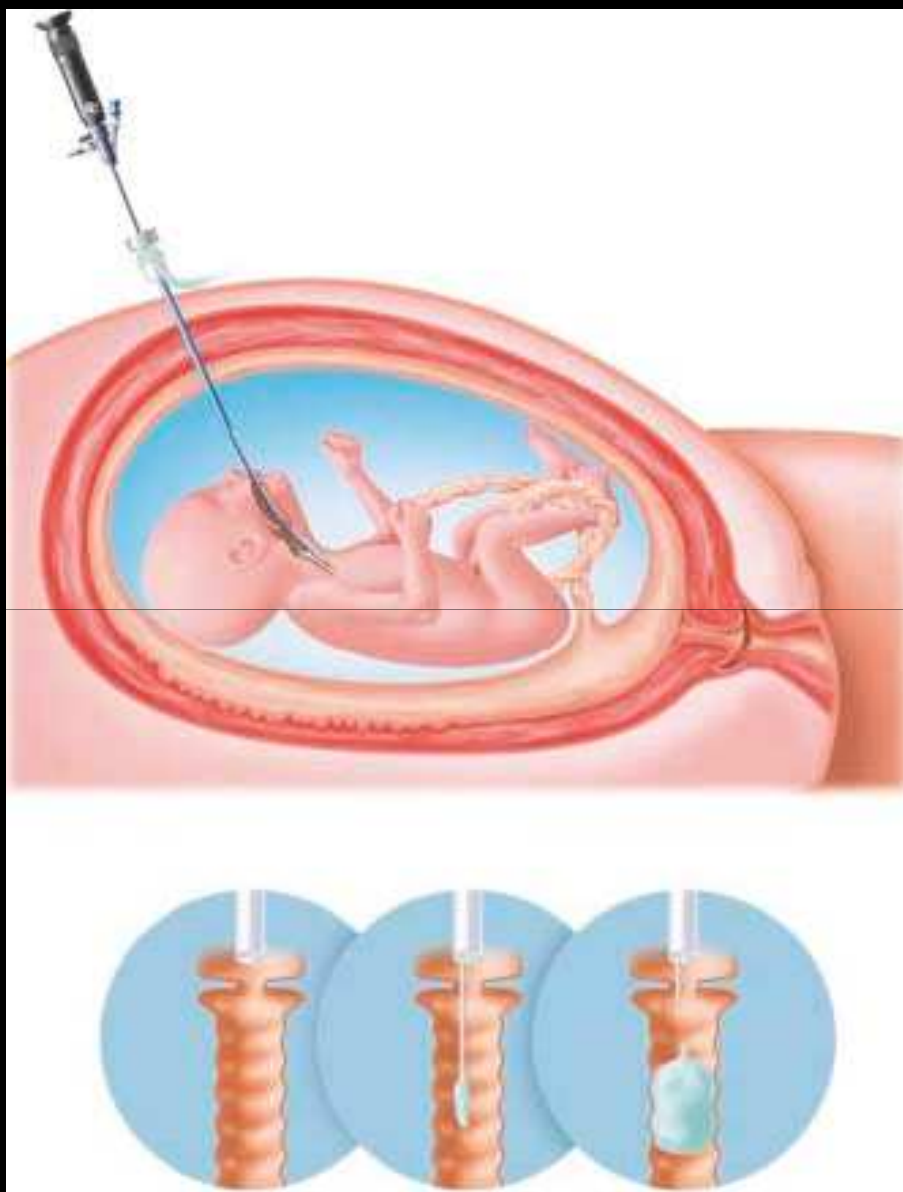
- Leuven, Belgio (Prof J Deprest)
- Londra, UK (Prof K Nicolaides)
- Barcellona, Spagna (Prof E Gratacos)

(F.E.T.O.)

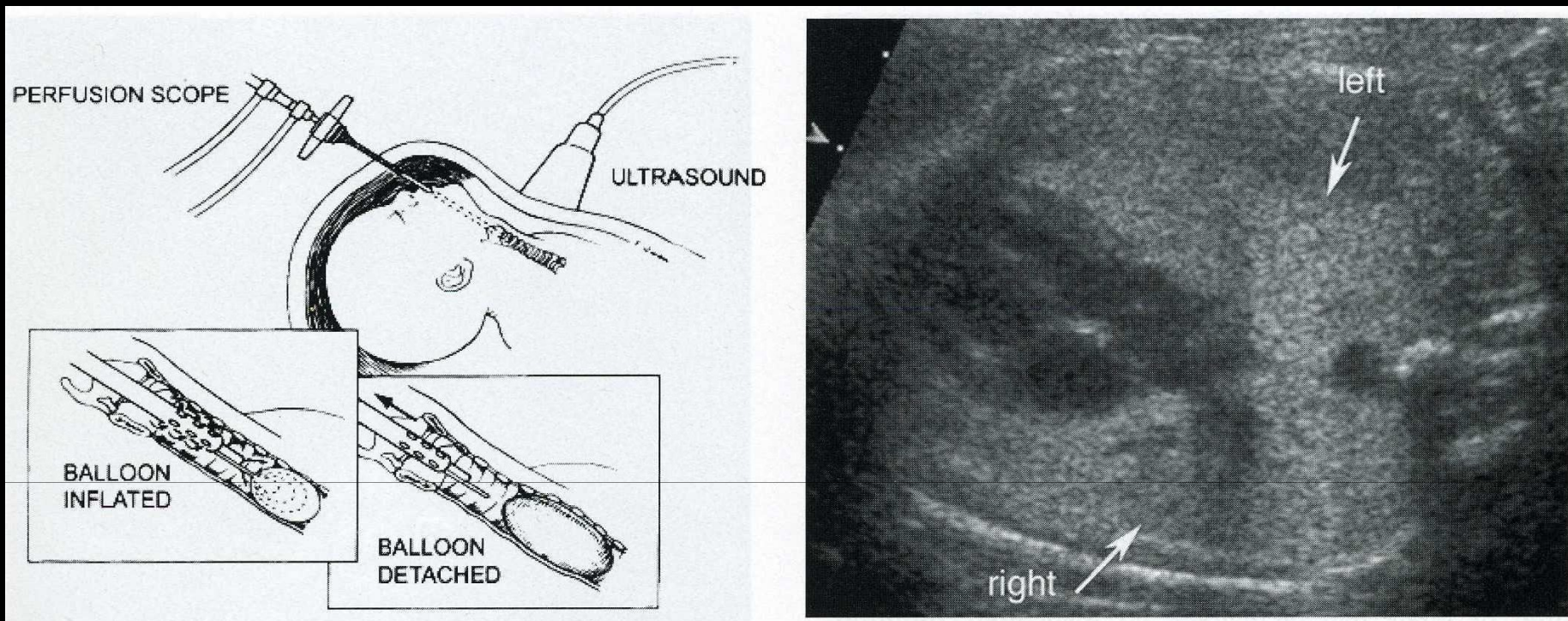
- 26-28 sg, in anestesia peridurale
- Anestesia fetale (tramite puntura intramuscolare ecoguidata)
- Sotto guida ecografica mediante fetoscopia
- Introduzione di palloncino in trachea, al di sotto delle corde vocali
- SCOPO: bloccare il flusso di liquido prodotto nelle vie aeree fetali, liquido si accumula nel polmone fetale e ne permette l'espansione, promuovendone la crescita e lo sviluppo del letto vascolare

(F.E.T.O.)

- Durata variabile (10 min-40 min), a seconda della posizione fetale, della placenta e della facilità d'accesso alle vie aeree.
- ricovero di 2 giorni
- Successivi controlli ecografici seriati
- rimozione del palloncino con le stesse modalità dopo 6 settimane (34 sg), sempre mediante fetoscopia o puntura del palloncino sotto guida ecografica, in modo da liberare le vie aeree prima della nascita



introduzione del
palloncino
tracheale



polomoni iperecogeni

(F.E.T.O.)

POSSIBILI COMPLICANZE:

- Parto pretermine
- PROM (16-30%)
- Emorragia
- Distacco placenta
- Morte fetale

Ernia severa

Fegato up

LHR < 1

(F.E.T.O.)

CRITERI DI INCLUSIONE

- fegato UP
- LHR < 1.0
- Nessuna anomalia cromosomica o genetica rilevata all'amniocentesi o villocentesi (cariotipo normale)
- Nessuna altra anomalia fetale rilevata ecograficamente
- Epoca gestazionale: 26-28 settimane

(F.E.T.O.)

- Feti raggiungono livelli di prognosi intermedia (sopravvivenza 60%)
- PARTO: in centro di III livello con Taped e Chir. pediatrica
- ventilazione meccanica ad alta frequenza o ECMO
- Morbidità a lungo termine molto variabile
- Chirurgia riparativa dopo stabilizzazione delle condizioni respiratorie del bambino