

Elaborato da Dott.ssa Grazia Volpe
Servizio di Medicina e Chirurgia Fetale, Fondazione IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore
Policlinico di Milano

Con la collaborazione della Dott.ssa Anastasia Giri
Scuola di Specializzazione Ginecologia e Ostetricia, Università Statale di Milano

Definizione: L'ernia diaframmatica è una malformazione congenita caratterizzata da un difetto nello sviluppo del diaframma con conseguente erniazione intratoracica di organi addominali quali stomaco, intestino e fegato. Nell'85% dei casi il difetto è localizzato a sinistra, nel 15% dei casi a destra e raramente è bilaterale.

Epidemiologia: La prevalenza è di circa 1 su 3.000 gravidanze.

Diagnosi: La diagnosi prenatale viene generalmente eseguita durante l'ecografia di Screening del II trimestre, tuttavia è stata documentata la possibilità di diagnosi già a partire dalla 12a settimana in circa il 50% dei casi. La diagnosi viene sospettata osservando uno spostamento dell'asse cardiaco lateralmente (shift mediastinico), a sinistra o destra a seconda del lato del difetto, all'interno del torace in una sezione delle quattro camere cardiache ed è la conseguenza della compressione delle strutture intratoraciche da parte degli organi addominali erniati. E' possibile definire il tipo di organi addominali presenti nella cavità toracica, quali anse intestinali, stomaco, parenchima epatico e più raramente renale o splenico; il completamento della valutazione con sezioni ecografiche longitudinali del tronco fetale permette di confermare l'interruzione della sottile linea anecogena e convessa che separa la cavità addominale da quella toracica e che definisce la continuità del diaframma



Management Ostetrico

In circa il 70% dei casi si presenta in forma isolata, mentre nel restante 30% dei casi il difetto può essere associato con anomalie cromosomiche o genetiche oppure ad altre anomalie strutturali fetali è pertanto indicata l'esecuzione del **cariotipo fetale ed analisi del microarray-CGH** e dell'**ecografia di riferimento**.

E', inoltre, indicata l'esecuzione della **risonanza magnetica toraco-addominale fetale** per una valutazione aggiuntiva, rispetto all'ecografia, sul tipo di strutture anatomiche erniate e sullo sviluppo polmonare.

Counselling

Consulenza multidisciplinare con neonatologo, chirurgo pediatra ed eventualmente genetista. Nei casi di ernia diaframmatica associata ad anomalie cromosomiche o strutturali di altri organi fetali, la prognosi potrà variare da caso a caso in relazione al tipo di difetto associato. Nei casi di ernia diaframmatica isolata andranno valutati ecograficamente una serie di parametri prenatali quali il lato del difetto, l'erniazione intratoracica del fegato nelle ernie sinistre ("liver-up"), la misurazione ecografica dell'area del polmone controlaterale all'ernia ed il suo rapporto con la circonferenza cranica del feto (LHR, Lung-to-Head Ratio), espresso come percentuale del valore atteso per l'epoca gestazionale (Observed/Expected, O/E LHR). Tali parametri consentono di suddividere i casi di ernia diaframmatica in vari gradi di severità:

- **forme severe:** ernie sinistre con O/E LHR <25%, ernie destre con O/E LHR <50% - sopravvivenza 0-20%;
- **forme moderate:** ernie sinistre con O/E LHR 25-34,9%, ernie sinistre "liver-up" con O/E LHR 35-44,9% ed ernie destre con O/E LHR >50% - sopravvivenza 30-60%;
- **forme lievi:** ernie sinistre "liver-down" con O/E LHR 35-44,9% ed ernie sinistre con O/E LHR >45% indipendentemente dall'erniazione epatica - sopravvivenza 70-100%.

Le forme severe isolate sono candidabili ad intervento intrauterino di occlusione endoscopica della trachea fetale e pertanto devono essere inviate ad un centro di riferimento. Il razionale dell'intervento è di ottenere l'occlusione delle basse vie aeree attraverso il posizionamento di un balloon e favorire l'espansione polmonare grazie all'accumulo dei liquidi prodotti dai polmoni durante la vita fetale. Nei casi di ernia severa, l'intervento determina un incremento della sopravvivenza dal 15% al 40%, in quelli con ernia moderata dal 49% al 62%, con un rischio di rottura prematura delle membrane del 45%. La rimozione del balloon avviene dopo 4-6 settimane dall'inserimento. L'insorgenza del travaglio inarrestabile è indicazione alla rimozione in emergenza effettuabile per via fetoscopica o mediante taglio cesareo EXIT nei casi di insuccesso.

Timing e modalità del parto: Il parto può essere espletato per via vaginale in ospedali che dispongano di TIN di III livello e viene programmato mediante induzione tra le 39 e le 40 settimane di gestazione, salvo controindicazioni ostetriche.

Trattamento postnatale: L'assistenza ventilatoria e farmacologica è immediata e mira ad ottenere la stabilizzazione cardio-polmonare del neonato per consentire l'intervento correttivo mediante riparazione diretta del difetto diaframmatico o con utilizzo di patch in goretex, in genere eseguito pochi giorni dopo la nascita. Dopo l'intervento prosegue l'assistenza neonatologica ed il ricovero in TIN, di durata variabile da poche settimane ad alcuni mesi.

Bibliografia:

1. Russo FM, De Coppi P, Allegra K, et al. Current and future antenatal management of isolated congenital diaphragmatic hernia. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2017
2. Russo FM, Cordier AG, Basurto D, et al Fetal endoscopic tracheal occlusion reverses the natural history of right-sided congenital diaphragmatic hernia: European multicenter experience. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021
3. Deprest JA, Nicolaides KH, et al. TOTAL Trial for Severe Hypoplasia Investigators. Randomized Trial of Fetal Surgery for Severe Left Diaphragmatic Hernia. *N Engl J Med.* 2021
4. Van Calster B, et al. The randomized Tracheal Occlusion To Accelerate Lung growth (TOTAL)-trials on fetal surgery for congenital diaphragmatic hernia: reanalysis using pooled data. *Am J Obstet Gynecol.* 2022