

Slikovno diagnosticiranje prirojene diafragmalne kile

Pregledni članek /
Review article

Diagnostic imaging of congenital diaphragmatic hernia

Luka Pušnik, Polona Pečlin,
Domen Plut

Izvleček

Prirojena diafragmalna kila je razmeroma pogosta nepravilnost v razvoju trebušne prepone, ki jo v več kot polovici primerov prepoznamo že pred rojstvom. Diagnozo v večini primerov postavimo ob rutinskem ultrazvočnem pregledu v drugem trimesečju nosečnosti, ko ugotovimo prisotnost trebušnih organov v prsnem košu. Za postavitev diagnoze zadošča ultrazvočna (UZ) preiskava, za natančnejšo oceno obsega kile, vsebine kilne vreče in prostornine posameznih pljučnih kril, ki so napovedni kazalniki poteka bolezni, pa je v pomoč magnetnoresonančno slikanje (MRI). Preostali delež neodkritih diafragmalnih kil običajno odkrijemo zgodaj po otrokovem rojstvu z rentgenskim slikanjem zaradi dihalne stiske. Majhen delež kil, ki ne povzročajo kliničnih simptomov ali znakov, odkrijemo kasneje v življenju, pogosto naključno. Pogoste ponovitve diafragmalnih kil po operaciji in številne spremljajoče bolezni zahtevajo skrbno in natančno dolgoročno spremljanje bolnikov.

Ključne besede: prirojena diafragmalna kila, ultrazvočna preiskava, magnetnoresonančno slikanje, rentgensko slikanje, prenatalno diagnosticiranje, postnatalno diagnosticiranje.

Abstract

Congenital diaphragmatic hernia is a relatively common abnormality in the development of the diaphragm. In more than half of the cases, the diagnosis is made during a routine ultrasound examination in the second trimester of pregnancy. Ultrasound is sufficient for the diagnosis when abdominal organs are found in the thoracic cavity. However, magnetic resonance enables a more accurate assessment of the size of the hernia, the contents of the hernial sac, the volume of each lung and the proportion of herniated liver, which are prognostic indicators of the course of the disease. Most of the remaining cases of undetected diaphragmatic hernias are usually discovered early after birth with X-ray imaging performed because of respiratory distress. Nevertheless, a small proportion of hernias that do not cause clinical symptoms or signs are discovered incidentally later in life. Due to the frequent recurrence of diaphragmatic hernias after surgery and many comorbidities, patients require careful and precise long-term monitoring.

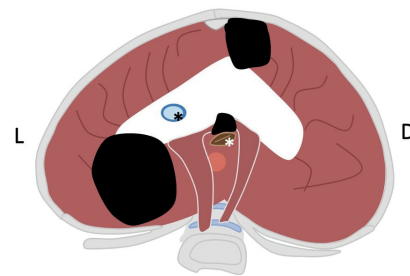
Key words: congenital diaphragmatic hernia, ultrasonography, magnetic resonance imaging, radiography, prenatal diagnostics, postnatal diagnostics.

Uvod

Prirojena diafragmalna kila (*angl. congenital diaphragmatic hernia, CDH*) je razvojna nepravilnost trebušne prepone in pomeni luknjo v trebušni preponi, skozi katero se trebušna vsebina pomakne v prsni koš (1). Razvoj trebušne prepone se začne v četrtem tednu znotrajmaterničnega življenja, vsaka motnja pri njeni tvorbi pa lahko vodi do nastanka kile (2). Njen pojav večinoma povezujejo z nepravilnim združevanjem mišičnih vlaken, kar vodi v šibkost prepone na tem mestu in posledično kilo (3,4). Ker lahko kila izpolnjuje velik del prsnega koša, se pljuča ne morejo normalno razviti. Osrednja značilnost velike CDH je hipoplazija pljuč s slabo razviti terminalnimi bronhioli ter alveoli in prekomerno odzivnostjo pljučnega žilja. Navedene nepravilnosti že neposredno po otrokovem rojstvu povzročajo dihalno stisko in pljučno hipertenzijo, ki sta glavna vzroka prizadetosti in umrljivosti bolnikov (5). V Evropi pojavnost CDH ocenjujejo na približno 2,3/10.000 živorojenih otrok in je pogostejša pri dečkih (6,7). Poznamo več dejavnikov tveganja, ki so pomembni pri nastanku CDH, čeprav se CDH največkrat pojavlja sporadično. Pomemben dejavnik tveganja prisotnosti CDH so nepravilnosti v številu kromosomov, kot so trisomija 13, trisomija 18, trisomija 21 in monosomija X ter genetski sindromi, na primer Frynssov sindrom ali Pallister-Killianov sindrom. CDH se pogosteje pojavlja tudi pri družinski obremenjenosti in je neodvisna od starosti matere (3,6,7). Okoljski dejavniki, ki so lahko povezani z razvojem CDH, so izpostavljenost liti-ju, alupurinolu in mikofenolat mofetilu ali pomanjkanje retinola v času nosečnosti (8). Pri približno 40 % primerov so pridružene tudi druge razvojne nepravilnosti, zato je pri zdravljenju in napovedi bolezni potreben individualen pristop, ki vključuje genetske preiskave in natančno radiološko diagnosticiranje (9).

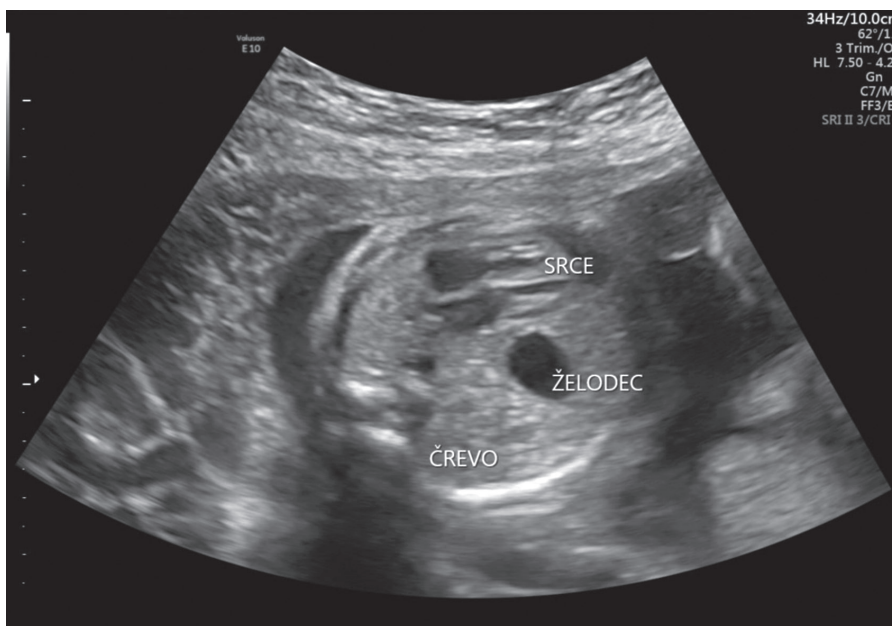
Glede na anatomske umeščenosti delimo prirojene kile v dve glavni skupini – posterolateralno in retrosternalno

(Slika 1) (10,11). Zaradi različnega obsega prizadetosti pljuč je pomembno, da med njima razlikujemo; velja, da so posterolateralne kile običajno obsežne in povzročajo simptome že zgodaj po rojstvu (10). Najpogostejša posterolateralna kila, t. i. Bochdalekova kila, je v 85 % prisotna na levi strani, redkeje na desni strani, obojestransko pa pri manj kot 2 % bolnikov (3). Komunikacija med trebušno in prsno votlino pri Bochdalekovi kili črevesu, želodcu, jetrom in občasno vranici omogoči dostop do prsnega koša, zato je neposredno prizadet normalen razvoj pljučnega krila na prizadeti strani. Zaradi prisotnosti trebušnih struktur v prsnem košu je na nasprotno stran pomaknjeno tudi srce, kar posredno onemogoča tudi normalen razvoj drugega pljučnega krila (10). Pri retrosternalni obliki, ki se pojavi predvsem v sprednjem vezivnem delu trebušne prepone, je najpogostejša Morgagnijeva kila (3,10,12), ki nastane med lateralno in medialno glavo osrednje tetive trebušne prepone in jo pogosteje odkrijemo na desni strani, saj je njen pojav levo otežen zaradi naraščanja osrčnika na trebušno prepono (12). Običajno vsebuje jetra, lahko tudi črevo, medtem ko želodec največkrat ostane v trebušni votlini (9,11). Trebušna prepona je ranljiva tudi na mestih prehajanja struktur skozi njo, zato se kila lahko pojavi tudi blizu spodnje votle vene ali ob požiralniku (10,11). Obseg prizadetosti trebušne prepone pri vseh kilah je lahko zelo različen – od manjše odprtine do popolne nerazvitosti trebušne prepone, medtem ko so klinični znaki tesno povezani z umeščenostjo in obsegom kile (13,14). Bochdalekova kila je običajno obsežna in jo zato pogosto prepoznamo že ob rojstvu, medtem ko so znaki Morgagnijeve kile ob rojstvu lahko blagi ali odsotni. Kila lahko postane simptomatska kasneje v življenju, na primer, zaradi povečanja znotajtrebušnega tlaka, ki dodatno oslabi trebušno prepono in poveča odprtino. Obstajajo tudi številni primeri, ko so kilo odkrili povsem naključno z radiološkim slikanjem zaradi drugih vzrokov (12).



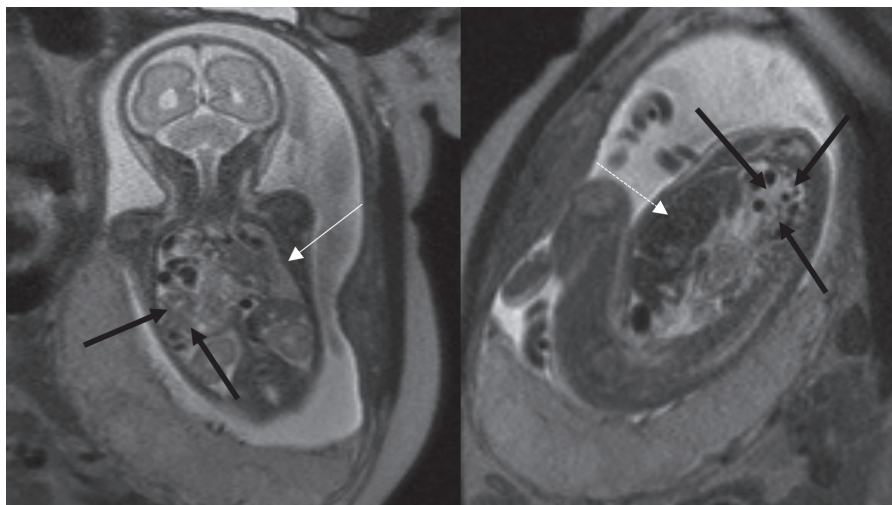
SLIKA 1. ANATOMSKA MESTA PRIROJENE DIAFRAGMALNE KILE. SLIKA PRIKAŽUJE TREBUŠNO PREPONO KRANIOKAVDALNO. NA LEVI STRANI TREBUŠNE PREPONE (L) JE S ČRNO PRIKAŽANO ZNAČILNO MESTO NAJPOGOSTEJŠE POSTEROLATERALNE KILE (BOCHDALEKOVA KILA), KI PREDSTAVLJA PRIBLIŽNO 95 % VSEH PRIMEROV PRIROJENIH DIAFRAGMALNIH KIL. NA DESNI STRANI TREBUŠNE PREPONE (D) SPREDAJ VIDIMO REDKEJŠO RETROSTERNALNO MORGAGNIJEVO KILO. V SREDINI TREBUŠNE PREPONE V PODROČJU POŽIRALNIKA (BELA ZVEZDICA) JE S ČRNO PRIKAŽANA KILA OSREDNJEGA PREDELA, KI JE REDKEJŠA. LEVO OD NJE JE SPODNJA VOTLA VENA (ČRNA ZVEZDICA) (2,6,12).

FIGURE 1. ANATOMICAL LOCATIONS OF CONGENITAL DIAPHRAGMATIC HERNIA. THE FIGURE SHOWS THE DIAPHRAGM IN THE CRANIOCAUDAL DIRECTION. ON THE LEFT SIDE OF THE DIAPHRAGM (L), THE MOST COMMON POSTEROLATERAL HERNIA (BOCHDALEK HERNIA) IS SHOWN IN BLACK, REPRESENTING APPROXIMATELY 95 % OF ALL CASES OF CONGENITAL DIAPHRAGMATIC HERNIAS. ON THE RIGHT SIDE OF THE DIAPHRAGM (D), A RARER FORM OF RETROSTERNAL (MORGAGNI) HERNIA IS SHOWN ANTERIORLY. IN THE MIDDLE OF THE DIAPHRAGM, A HERNIA OF THE CENTRAL REGION, WHICH IS RARER, IS SHOWN IN BLACK NEAR THE OESOPHAGUS (WHITE ASTERISK). LEFT OF THAT, THE INFERIOR VENA CAVA IS SHOWN (BLACK ASTERISK) (2,6,12).



SLIKA 2. PLOD V 25. TEDNU NOSEČNOSTI. PRIKAŽUJEMO ULTRAZVOČNO SLIKO PRSNEGA KOŠA PLODA V TRAN-SVERZALNI (PREČNI) RAVNINI V RAVNI ŠTIRIH SRČNIH VOTLIN. VIDIMO PRIROJENO DIAFRAGMALNO KILO Z ŽELOD-CEM IN ČREVESOM V LEVEM DELU PRESNEGA KOŠA TER POMIKOM SRCA V DESNO.

FIGURE 2. FOETUS IN THE 25TH WEEK OF PREGNANCY. AN ULTRASOUND IMAGE SHOWS THE FOETAL THORAX IN THE TRANSVERSE PLANE AT THE LEVEL OF THE FOUR HEART CAVITIES. A CONGENITAL DIAFRAGMATIC HERNIA IS VISIBLE WITH THE STOMACH AND INTESTINES IN THE LEFT PART OF THE THORACIC CAVITY. THE HEART IS SHIFTED TO THE RIGHT SIDE.



SLIKA 3. MRI DEČKA V 26. TEDNU NOSEČNOSTI Z OBSEŽNO DESNOSTRANSKO PRIROJENO DIAFRAGMALNO KILO. PRIKAŽANA STA T2-POUDARJENA POSNETKA V KORONALNI (LEVO) IN SAGITALNI (DESNO) RAVNINI. NA SLIKI V KORONALNI RAVNINI ČREVESNE VIJUGE (ČRNE PUŠČICE) IZPOLNJUJEJO CELOTNO DESNO POLOVICO PRSNEGA KOŠA IN POTISKAJO MEDIASTINALNE STRUKTURE NA NASPROTNO STRAN. LEVA PLJUČA SO STISNJENA OB STENO PRSNEGA KOŠA (TANKA PUŠČICA). NA POSNETKU V SAGITALNI RAVNINI JE HERNIIRAN TUDI VELIK DEL JETER, KI SEGA ANTERIORNO ZA SPREDNJO STENO PRSNEGA KOŠA (PREKINJENA PUŠČICA).

FIGURE 3. MAGNETIC RESONANCE OF A BOY IN THE 26TH WEEK OF GESTATION WITH AN EXTENSIVE RIGHT-SIDED CONGENITAL DIAFRAGMATIC HERNIA. T2-WEIGHTED IMAGES IN THE CORONAL (LEFT) AND SAGITTAL (RIGHT) PLANES ARE SHOWN. IN THE IMAGE IN THE CORONAL PLANE, THE INTESTINES (BLACK ARROWS) ARE SEEN FILLING THE ENTIRE RIGHT HALF OF THE THORAX AND PUSHING THE MEDIASTINAL STRUCTURES TO THE OPPOSITE SIDE. THE LEFT LUNG IS COMPRESSED AGAINST THE CHEST WALL (THIN ARROW). THE IMAGE IN THE SAGITTAL PLANE ALSO SHOWS THAT A LARGE PART OF THE LIVER IS HERNIATED (DOTTED ARROW) AND IT EXTENDS BEHIND THE ANTERIOR CHEST WALL.

Prenatalno radiološko diagnosticiranje

Več kot polovico vseh primerov CDH odkrijemo pri rutinski ultrazvočni (UZ) preiskavi, navadno med 18. in 22. tednom nosečnosti (8,15). V Sloveniji jih opravljajo specialisti ginekologije in porodništva v sklopu rednega perinatalnega varstva. Izjemoma diagnozo večja CDH postavimo že prej, lahko že v prvem trimesečju nosečnosti. Ultrazvočno diagnosticiranje omogoča prikaz morfologije ploda, okolja, v katerem se nahaja, pa tudi biometrične meritve (10). Preiskovalec postavi sum na CDH ob odsotnosti želodca v trebušni votlini, ob prikazu trebušnih organov v prsni votlini, spremenjeni srčni osi, preveliki količini plodovnice (polihidramniju) ali premiku medpljučnih struktur (Slika 2) (16). Z UZ preiskavo lahko običajno določimo mesto in vrsto kile ter strukture, ki so v kili (10). Diferencialnodiagnostično moramo pri oceni pomisliti tudi na druge nepravilnosti v prsnem košu, npr. bronhopulmonalno sekvestracijo, bronhogeno ali enterično cisto ter morebitno diafragmalno eventracijo (17). Primerov manjših kil, kjer je odprtina v trebušni preponi majhna, trebušni organi pa niso v prsni votlini, z UZ preiskavo ni mogoče odkriti pred rojstvom (8). Ker je CDH pogosto del klinične slike številnih sindromov, moramo ob njeni ugotovitvi tudi natančno oceniti ostale organske sisteme ploda, lahko pa opravimo tudi genetsko testiranje ploda, vključno z molekularno kariotipizacijo (5,10). Slednje zahteva amniocentezo, ki je invaziven poseg in prinaša dodatno tveganje, zato ga nosečnica lahko zavrne. Rezultati genetskih preiskav so dodatno obremenjujoči tako za nosečnico kot za celotno družino. Prirojene srčne nepravilnosti so prisotne pri približno tretjini primerov, zato v okviru celovite ocene opravimo tudi natančno ultrazvočno oceno srca ploda (t. i. fetalno kardioehografijo) (1,18). Zgodnje odkrivanje nepravilnosti je pomembno, saj v primerih hude pljučne hipoplazije in pridruženih drugih organskih ali

kromosomskih nepravilnosti razmišljamo o prekinitvi nosečnosti zaradi slabe napovedi izida bolezni za otroka (16,19). Če se nosečnost nadaljuje, moramo plod redno ultrazvočno spremljati, saj lahko zaradi pritiska na srce pride do srčnega popuščanja, zaradi polihidramnija pa do prezgodnjega poroda. Zgodnje prenatalno odkrivanje CDH je pomembno tudi zaradi možnosti prenatalnega zdravljenja, ki je usmerjeno v zmanjšanje pljučne hipoplazije in posledične pljučne hipertenzije. V zadnjih letih se kot terapijska metoda uveljavlja fetoskopska endoluminalna zapora sapnika, pri kateri v sapnik vstavimo balon, ki onemogoča izhajanje tekočine iz pljuč. Tako se poveča tlak v pljučih, kar omogoča boljši razvoj pljuč in njihovo večjo prostornino. Pred rojstvom balon s ponovnim posegom odstranimo, lahko pa ga odstranimo šele tik po otrokovem rojstvu (22). V Sloveniji fetoskopske endoluminalne zapore sapnika ne izvajamo, zato bolnice napotimo v tujino. V zadnjih letih se je za natančnejšo oceno CDH uveljavilo magnetnoresonančno slikanje (MRI) ploda, ki ga izvajajo specialisti radiologi (Slika 3) (15,19). MRI omogoča bolj natančno določitev obsega prizadetosti trebušne prepone in vsebine kilne vreče, izračun deleža jeter, ki so prisotna v prsnem košu, in merjenje prostornine pljuč, ki je najbolj zanesljiv negativni napovedni dejavnik izida poteka bolezni (10).

Ocena pljuč

Napoved poteka bolezni je odvisna od stopnje pljučne hipoplazije in pridruženih razvojnih nepravilnosti. Za oceno pljučnega volumna najpogosteje uporabljamo dve metodi. V sklopu prenatalnega diagnosticiranja ginekologi porodničarji z ultrazvokom določijo razmerje med površino pljučnega krila in velikostjo glave (*angl.* lung-head ratio, LHR) in se s tem opredelijo do možnosti za preživetje otroka po rojstvu. Pri LHR, večjem od 1,4, je napoved poteka bolezni relativno dobra. Z MRI lahko natančno ocenimo prostor-

nino pljuč (1,17). Merjenje prostornine pljuč ploda (*angl.* total fetal lung volume, TFLV) je bolj zanesljiv napovedni dejavnik poteka bolezni kot LHR, hkrati pa ga ne omejujejo konstitucijske lastnosti matere, položaj ploda ali količina plodovnice (5). Prostornino pljuč merimo na sosednjih rezinah debeline 3–4 mm, ki se morajo nadaljevati ena v drugo, hkrati pa se ne smejo prekrivati. Na vsaki rezini izračunamo površino pljuč in jo pomnožimo z debelino rezine, nato pa posamezne prostornine seštejemo. Prostornino lahko primerjamo s pričakovano prostornino za določeno nosečnostno starost ploda ali s prostornino celotnega prsnega koša, ki jo izračunamo na podoben način (10,20). Razmerje med izmerjenim TFVL in pričakovanim TFLV za gestacijsko starost, ki je nižje od 25 %, kaže na hudo hipoplazijo, ki je povezana z visoko umrljivostjo (10).

Ocena jeter

Z ultrazvočno (UZ) preiskavo jeter najlažje ocenimo položaj jeter po binarni metodi, saj so lahko zgoraj (*angl.* up) v prsnem košu oz. spodaj (*angl.* down) v trebušni votlini (21). Zaradi njihove normalne lege tik pod desno kupulo trebušne prepone so pri desnostranski kili skoraj vedno prisotna v prsni votlini in nimajo nobene dolgoročne napovedne vrednosti na potek bolezni. Pri levostranski kili je položaj jeter različen. Velja, da je njihova prisotnost v prsnem košu negativen napovedni dejavnik poteka bolezni in neodvisen od ocene pljuč (9,10,21). Zaradi podobne ehogenosti jeter in konsolidiranih pljuč je pri desnostranski CDH otežena natančna ultrazvočna ocena. Jetra v prsnem košu tako lahko spregledamo ali jih občasno zamenjamo za drugo tvorbo v prsnem košu (9,17). Posledica herniacije jeter v prsno votlino je lahko tudi sprememba položaja žolčnika, ki ga lahko zaznamo v levem zgornjem delu trebušne votline, kar dodatno pomaga pri diagnosticiranju (1,8). Ocena z MRI omogoča bolj natančno oceno kot UZ, saj omogo-

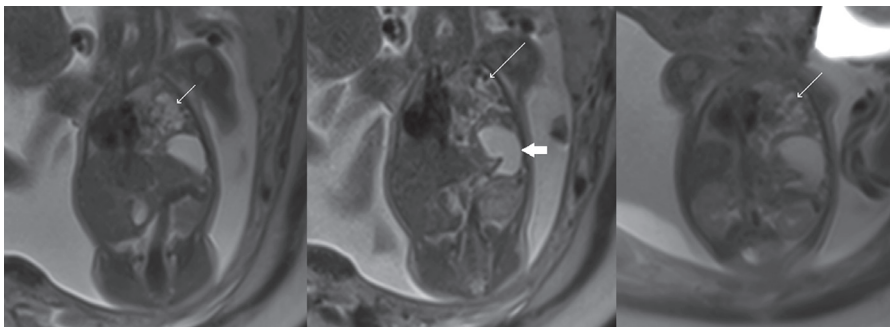
ča izračun deleža jeter, ki je prisoten v prsnem košu (*angl.* percent of liver herniation, % LH). Pri levostranski CDH ima pomembno slabšo napoved poteka bolezni herniacija jeter, ki je večja od 21 % (10,11,22). Razlog slabše napovedi je v tem primeru verjetno izražena hipoplazija pljuč, ki se pojavi zaradi nestisljive narave jeter v primerjavi z votlimi prebavnimi organi (20).

Ocena herniacijske vrečke

Herniacijska vrečka je serozna membrana, sestavljena iz parietalne poprsnice in potrebušnice, ki prekriva herniirane prebavne organe v prsnem košu. Njena najdba nakazuje na pravilno združevanje vlaken prepone, a nepravilen razvoj mišičnih vlaken (23). Pri približno 20 % primerov CDH jo vidimo z UZ ali MRI. Nekateri raziskovalci domnevajo, da omogoči večjo omejenost organov v prsnem košu, zato povzroči manjši pritisk na pljučno tkivo in s tem bolj ugoden potek zdravljenja CDH (9,10). Nasprotno pa Spaggiari in sodelavci ugotavljajo, da se stopnji herniacije jeter in želodca v prsnem košu pri MRI ne razlikujeta pomembno ob prisotnosti oz. odsotnosti herniacijske vrečke. Navajajo, da bi lahko bila njena najdba le dokaz poznega nastanka kile, ki zato manj prizadene pljuča (23). V vseh raziskavah potrjujejo, da prisotnost herniacijske vrečke pomeni boljše preživetje in manjšo pojavnost pljučnih zapletov, zato je lahko napovedni dejavnik boljšega izida (11,24).

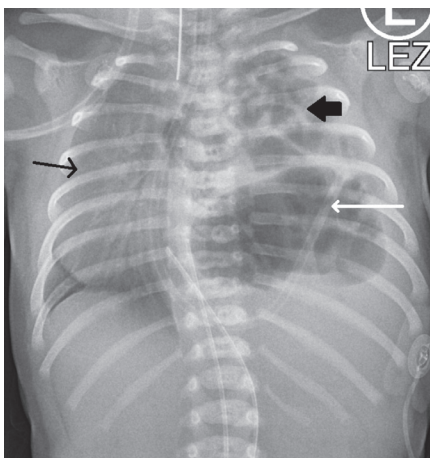
Ocena prebavil

Želodec je s tekočino napolnjen organ, zato ga v prsnem košu dobro prikažemo že z UZ preiskavo. Njegova odsotnost v trebušni votlini posredno nakazuje diafragmalno kilo, čeprav se lahko pojavi tudi v sklopu drugih nepravilnosti (npr. atrezije požiralnika) (17). Prisotnost želodca v prsnem košu je povezana z dolgoročnimi zapleti in je negativen napovedni dejavnik (5,25). Najbolj natančno položaj želodca ocenimo z MRI (Slika 4) (10,11). Obstajajo številne klasifikacije, s katerimi oprede-



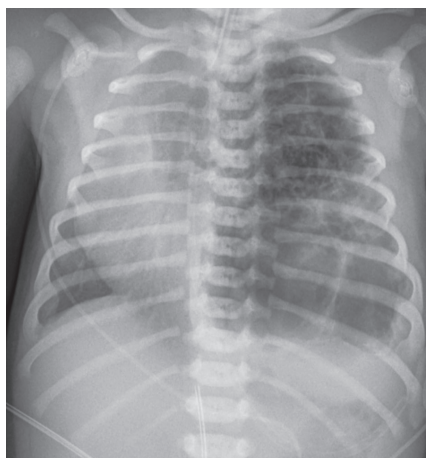
SLIKA 4. MRI DEČKA V 24. TEDNU NOSEČNOSTI; OBSEŽNA LEVOSTRANSKA (BOCHDALEKOVA) PRIROJENA DIAFRAGMALNA KILA. PRIKAZANI SO T2-POUDARJENI POSNETKI V KORONALNI RAVNINI V TREH RAZLIČNIH PRESEKIH. S PUŠČICAMI SO OZNAČENE ČREVESNE VIJUGE, KI IZPOLNJUJEJO LEVI DEL PRSNEGA KOŠA. Z DEBELO PUŠČICO JE OZNAČEN TUDI DEL ŽELODCA, KI JE PRAV TAKO HERNIRAN V PRSNI KOŠ.

FIGURE 4. MAGNETIC RESONANCE OF THE BOY IN THE 24TH WEEK OF GESTATION, EXTENSIVE LEFT-SIDED (BOCHDALEK'S) CONGENITAL DIAHRAGMATIC HERNIA. T2-WEIGHTED IMAGES (CORONAL PLANE) IN THREE DIFFERENT CROSS-SECTIONS ARE SHOWN. THE THIN ARROWS MARK THE INTESTINE THAT FILLS THE LEFT SIDE OF THE CHEST. A THICK ARROW ALSO MARKS A PART OF THE STOMACH THAT IS ALSO HERNIATED INTO THE CHEST.



SLIKA 5. DEČEK Z OBSEŽNO BOCHDALEKOVO DIAFRAGMALNO KILO LEVO – RENTGENOGRAM PRSNIH ORGANOV NEKAJ UR PO ROJSTVU. NA LEVI STRANI PRSNEGA KOŠA VIDIMO ŠTEVILNE NEPRAVILNO OBLIKOVANE ZRAČNE PROSTORE (DEBELA ČRNA PUŠČICA), MEDPLJUČJE S SRCEM JE POMAKNJENO NA NASPROTNO STRAN (TANKA ČRNA PUŠČICA). DEČEK IMA NAZOGASTRIČNO SONDO, KI SE (TANKA BELA PUŠČICA) PRIKAŽE V SPODNJEM DELU PRSNEGA KOŠA LEVO – ZNAK, DA JE TUDI ŽELODEC V PRSNEM KOŠU.

FIGURE 5. THE CHEST X-RAY OF A BOY WITH AN EXTENSIVE BOCHDALEK DIAHRAGMATIC HERNIA ON THE LEFT SIDE, A FEW HOURS AFTER BIRTH. THE RADIOGRAPH SHOWS SEVERAL IRREGULARLY SHAPED AIR SPACES ON THE LEFT SIDE OF THE CHEST (THICK BLACK ARROW), THE MEDIASTINUM AND THE HEART ARE SHIFTED TO THE OPPOSITE SIDE (THIN BLACK ARROW). THE BOY HAS A NASOGASTRIC TUBE INSERTED (THIN WHITE ARROW), WHICH IS VISIBLE IN THE LEFT LOWER PART OF THE CHEST, WHICH IS ALSO A SIGN THAT THE STOMACH IS IN THE CHEST.



SLIKA 6. DEKLICA S PRIROJENO NEPRAVILNOSTJO DIHALNIH POTI, RENTGENOGRAM PRSNIH ORGANOV NEKAJ UR PO ROJSTVU. NA LEVI STRANI PRSNEGA KOŠA VIDIMO ŠTEVILNE NEPRAVILNO OBLIKOVANE ZRAČNE PROSTORE, MEDPLJUČJE S SRCEM JE POMAKNJENO NA NASPROTNO STRAN – VIDEZ, PODOBEN OBSEŽNI DIAFRAGMALNI KILI (SLIKA 5).

FIGURE 6. CHEST X-RAY OF A GIRL WITH A CONGENITAL AIRWAY ABNORMALITY, A FEW HOURS AFTER THE BIRTH. THE X-RAY SHOWS SEVERAL IRREGULARLY SHAPED AIR SPACES ON THE LEFT SIDE OF THE CHEST, THE MEDIASTINUM AND THE HEART ARE SHIFTED TO THE OPPOSITE SIDE - THE APPEARANCE IS SIMILAR TO AN EXTENSIVE DIAHRAGMATIC HERNIA (FIG. 5).

limo njegov položaj; najbolj enostavne so binarne, ki ocenjujejo prisotnost oz. odsotnost želodca v prsnem košu, večina novjših klasifikacij pa ima štiri ali pet stopenj, a nobena še ni uveljavljena (20,25,26). Pri CDH, zlasti levostranski, so poleg želodca v prsnem košu pogosto tudi črevesne vijuge, ki zaradi boljše stisljivosti manj pritiskajo na pljučno tkivo (3,11). Različna sestava tekočin, ki so v njihovi svetlini, omogoča enostavno razlikovanje med začetnim (tankim) črevesom in končnim (debelim) črevesom. Amnijska tekočina, ki je prisotna v želodcu in začetnem delu črevesa, daje hipointenziven signal na T1-obteženem slikanju in hiperintenziven signal na T2-obteženem slikanju, mekonij v končnem delu črevesa (debelo črevo) in danki pa hiperintenziven signal na T1-obteženem slikanju in hipointenziven signal na T2-obteženem slikanju (11).

Postnatalno radiološko diagnosticiranje

Približno 40 % primerov CDH kljub natančnemu prenatalnemu diagnosticiranju v času nosečnosti ne prepoznamo (27). Pri novorojenčkih pomislimo na CDH ob akutni dihalni stiski, cianozni in pridruženi sodčasti obliki prsnega koša, skafoidni (tj. ploski, ugreznjeni) obliki trebuha, oslavljenih dihalnih zvokih na strani kile, spremenjenih avskultatornih mestih srčnih tonov ali avskultaciji peristaltike v prsnem košu (1,28,29). CDH potrdimo z rentgenskim slikanjem, pri katerem se CDH kaže z opacificiranim prsnim košem na strani kile in kontralateralnim premikom medpljučja. Če je v prsnem košu prisotno črevo, se bo kmalu po rojstvu napolnilo z zrakom in bo vidno na rentgenski sliki kot številne, z zrakom napolnjene vijuge (Slika 5) (29,30). Dodatno lahko pri diagnosticiranju prirojene diafragmalne kile pomagata umeščenost in potek nazogastrične sonde (NGS) in žilnih katetrov. NGS je v delu požiralnika premaknjena kontralateralno od

diafragmalne kile, prisotnost končne- ga dela NGS v prsnem košu pa kaže, da skozi odprtino trebušne prepone prehaja želodec. Prisotnost jeter v prsnem košu lahko spremeni tudi položaj umbilikalnega venskega katetra, medtem ko položaj umbilikalnega arterijskega katetra običajno ostane nespremenjen (29). Spremembe na rentgenskem posnetku, vključno s prezračenostjo prizadetega pljučnega krila in kontralateralnega pljučnega krila, stopnjo pomika medpljučja ter vsebino diafragmalne kile, nimajo napovedne vrednosti za nadaljnji klinični potek bolezni (31). Diferencialnodiagnostično je najpomembnejša prirojena razvojna nepravilnost dihalnih poti, ki se prav tako kaže z dihalno stisko kmalu po rojstvu in ima lahko podoben izgled kot na rentgenskem posnetku (Slika 6). V diferencialnodiagnostični sliki so pomembne tudi kongenitalne cistične adenomatoide malformacije, bronhogene ciste, pljučne sekvestracije, primarna pljučna ageneza ali hipoplazija pljuč ter druge novotvorbe, npr. cistični teratomi in nevrogeni tumorji (1,29). Pri nejasni diagnozi je uporabno slikanje z računalniško tomografijo ali fluoroskopija s peroralnim kontrastnim sredstvom, komplementarno vlogo pri postnatalnem diagnosticiranju in opredelitvi CDH pa ima tudi ultrazvočno diagnosticiranje (30,32).

V posebno skupino uvrščamo prirojeno kilo trebušne prepone s pozno klinično sliko, ki jo ugotovimo po obdobju novorojenčka zaradi kasnejšega pojava znakov ali kasnejše naključne najdbe na rentgenski sliki. Obsega 5–25 % vseh primerov CDH in jo v več kot polovici primerov odkrijemo v prvem letu po rojstvu. Napoved izida pri tej obliki zelo dobra, saj pljuča običajno niso izrazito prizadeta (33). Pri mlajših otrocih sta najpogostejše prisotna občutek težkega dihanja in bruhanje, pri starejših otrocih in odraslih pa kronični kašelj, ponavljajoče se okužbe pljuč, občutek težkega požiranja (disfagije) ter črevesna obstrukcija in volvulus (33,34). Pri starejših otrocih je izredno redka, brezsimptomna in običajno povsem

naključna najdba na rentgenski sliki zaradi drugega vzroka (1,2). Diagnozo kila lahko pogosto postavimo že samo z rentgenskim slikanjem v dveh klasičnih projekcijah (12,27). Prisotnost črevesa v prsnem prostoru se prikaže v lateralni projekciji kot radiolucenno področje v predelu osrčnika, ob herniaciji jeter ali omentuma pa spremembe lažje opazimo kot hiperdenznost v kardiofreničnem kotu. Diferencialnodiagnostične možnosti so ob opisanih spremembah na rentgenskem posnetku široke in med drugim vključujejo perikardialno cisto, pnevmotoraks, atelektazo pljuč, intratorakalni lipom ali maligno novotvorbo, na primer bronhialni karcinom ali mezoteliom. Zaradi številnih diferencialnodiagnostičnih možnosti v večini primerov opravimo slikanje z računalniško tomografijo (12,33).

Dolgoročno spremljanje

Zaradi napredka v diagnosticiranju in zdravljenju otrok s CDH se je v zadnjih 40 letih dolgoročno preživetje teh otrok izboljšalo z manj kot 50 % na 80–90 %. Zato so pri obravnavi otrok v ospredje prišle kasnejše težave, ki močno poslabšujejo kakovost življenja (22,27,28). Dolgoročno so pomembni prizadetost pljuč, gastroezofagealna refluksna bolezen (GERB), nizka rast, nepravilen nevrolški razvoj, izguba sluha, kostno-mišične nepravilnosti in ponovitve kile, ki zahtevajo kontinuirano multidisciplinarno obravnavo teh bolnikov, saj omogoča pravočasno odkrivanje zapletov in hkratnih bolezni (27,35). Zaradi prizadetosti pljuč je priporočljivo spremljanje pljučne funkcije, vključno z rentgenskim slikanjem prsnega koša (36). Razvojna povezanost struktur prsnega koša prav tako vodi do številnih skeletnih nepravilnosti – do skolioze, nesimetričnega prsnega koša, vdrttega prsnega koša (*lat. pectus excavatum*) ali kurjih prsi (*lat. pectus carinatum*). Najdemo jih pri skoraj polovici bolnikov, zlasti pri bolnikih s hujšimi kilami (29,35,36). Zaradi intenzivne rasti kosti lahko pri-

de do številnih funkcionalnih motenj, zato priporočamo tudi redne ortopedске preglede (37). Med pomembnejše gastrointestinalne zaplete uvrščamo GERB, ki je prisoten pri 50 % bolnikov, predvsem pri bolnikih s herniacijo želodca v prsni koš (38). Pri dolgoročnem vodenju se je pomembno tudi zavedati, da obstaja 6- do 39-odstotna verjetnost ponovitve kile. To lahko odkrijemo mesece ali leta kasneje naključno ob kontrolnem rentgenskem slikanju prsnega koša, občasno pa lahko povzroča nespecifične gastrointestinalne in dihalne težave (18,36).

Zaključek

Slikovno diagnosticiranje ima pomembno vlogo pri obravnavi otrok s prirojeno diafragmalno kilo, tako pred rojstvom, nemudoma po rojstvu, ob kasnejši postavitvi diagnoze, pri pooperativnem okrevanju in pri nadaljnjem dolgoročnem spremljanju. Slikovno diagnosticiranje vključuje natančno ultrazvočno, rentgensko, računalniškotomografsko in magnetnoresonančno oceno. Napredek v diagnosticiranju in zdravljenju otrok s CDH v zadnjih 40 letih je omogočil, da se je dolgoročno preživetje teh otrok s 50 % izboljšalo na 80–90 %. V prihodnjih letih možnosti prenatalnega in vse bolj natančnega ultrazvočnega in magnetnoresonančnega slikanja in razvoja fetoskopske kirurgije obetajo dodaten napredek pri preživetju in kakovosti življenja otrok s CDH.

Literatura

1. Longoni M, Pober BR, High FA. Congenital Diaphragmatic Hernia Overview 1. Clinical Characteristics of Congenital Diaphragmatic Hernia Clinical Description. *Gene Rev* 2019; 1–26.
2. Gue R, Winkler L. Bochdalek Hernia [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020. Dosegljivo na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK539767/>.
3. Chandrasekharan PK, Rawat M, Madappa R, et al. Congenital Diaphragmatic hernia – a review. *Matern Heal Neonatol Perinatol* 2017; 3(1): 6.
4. Khoshgoo N, Visser R, Falk L, et al. MicroRNA-200b regulates distal airway development by

maintaining epithelial integrity. *Sci Rep* 2017; 7(1): 1–12.

5. Basurto D, Russo FM, Van der Veeken L, et al. Prenatal diagnosis and management of congenital diaphragmatic hernia. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2019; 58: 93–106.
6. McGivern MR, Best KE, Rankin J, et al. Epidemiology of congenital diaphragmatic hernia in Europe: A register-based study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2015; 100(2): F137–44.
7. Paoletti M, Raffler G, Gaffi MS, et al. Prevalence and risk factors for congenital diaphragmatic hernia: A global view. *J Pediatr Surg* 2020; 55(11): 2297–307.
8. Dumpa V, Chandrasekharan P. Congenital Diaphragmatic Hernia. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2020. Dosegljivo na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556076/>.
9. Cordier AG, Russo FM, Deprest J, et al. Prenatal diagnosis, imaging, and prognosis in Congenital Diaphragmatic Hernia. *Semin Perinatol* 2020; 44(1): 51163.
10. Mehollin-Ray AR. Congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Radiol* 2020; 50(13): 1855–71.
11. Minkner K, Alamo L. Pre- and neonatal imaging of gastrointestinal complications in congenital diaphragmatic hernia. *Abdom Radiol* 2018; 43(3): 574–82.
12. Svetanoff W. Morgagni Hernia [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2020. Dosegljivo na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557501/>.
13. Harting MT, Lally KP. The Congenital Diaphragmatic Hernia Study Group registry update. *Semin Fetal Neonatal Med* 2014; 19(6): 370–5.
14. Sanford Z, Weltz AS, Brown J, et al. Morgagni Hernia Repair: A Review. *Surg Innov* 2018; 25(4): 389–99.
15. Verla MA, Style CC, Olutoye OO. Prenatal intervention for the management of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int* 2018; 34(6): 579–87.
16. Kumar VHS. Current Concepts in the Management of Congenital Diaphragmatic Hernia in Infants. *Indian J Surg* 2015; 77(4): 313–21.
17. Marlow J, Thomas J. A review of congenital diaphragmatic hernia. *Australas J Ultrasound Med* 2013; 16(1): 16–21.
18. Anon. Postdischarge Follow-up of Infants With Congenital Diaphragmatic Hernia. *Pediatrics* 2008; 121(3): 627–32.
19. Kotecha S, Barbato A, Bush A, et al. Congenital diaphragmatic hernia. *Eur Respir J* 2012; 39(4): 820–9.
20. Nawapun K, Eastwood M, Sandaite I, et al. Correlation of observed-to-expected total fetal lung volume with intrathoracic organ herniation on magnetic resonance imaging in fetuses with isolated left-sided congenital diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 46(2): 162–7.
21. Lazar DA, Ruano R, Cass DL, et al. Defining “liver-up”: Does the volume of liver herniation predict outcome for fetuses with isolated left-sided congenital diaphragmatic hernia? *J Pediatr Surg* 2012; 47(6): 1058–62.
22. Dingeldein M. Congenital Diaphragmatic Hernia: Management & Outcomes. *Adv Pediatr* 2018; 65(1): 241–7.

23. Spaggiari E, Stirnemann J, Bernard JP, et al. Prognostic value of a hernia sac in congenital diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41(3): 286–90.
24. Raitio A, Salim A, Losty PD. Congenital diaphragmatic hernia—does the presence of a hernia sac improve outcome? A systematic review of published studies. *Eur J Pediatr* 2020; 333–7.
25. Cordier AG, Jani JC, Cannie MM, et al. Stomach position in prediction of survival in left-sided congenital diaphragmatic hernia with or without fetoscopic endoluminal tracheal occlusion. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 46(2): 155–61.
26. Kitano Y, Okuyama H, Saito M, et al. Re-evaluation of stomach position as a simple prognostic factor in fetal left congenital diaphragmatic hernia: A multicenter survey in Japan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011; 37(3): 277–82.
27. Leeuwen L, Fitzgerald DA. Congenital diaphragmatic hernia. *J Paediatr Child Health* 2014; 50(9): 667–73.
28. Harrison MR, De Lorimier AA. Congenital diaphragmatic hernia. *Surg Clin North Am* 1981; 61(5): 1023–35.
29. Taylor GA, Atalabi OM, Estroff JA. Imaging of congenital diaphragmatic hernias. *Pediatr Radiol* 2009; 39(1): 1–16.
30. Benjamin JR, Bizzarro MJ, Cotten CM. Congenital Diaphragmatic Hernia: Updates and Outcomes. *Neoreviews* 2011; 12(8): e439–52.
31. Holt PD, Arkovitz MS, Berdon WE, et al. Newborns with diaphragmatic hernia: Initial chest radiography does not have a role in predicting clinical outcome. *Pediatr Radiol* 2004; 34(6): 462–4.
32. Hosokawa T, Yamada Y, Takahashi H, et al. Postnatal Ultrasound to Determine the Surgical Strategy for Congenital Diaphragmatic Hernia. *J Ultrasound Med* 2019; 38(9): 2347–58.
33. Kim DJ, Chung JH. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: The experience of single institution in Korea. *Yonsei Med J* 2013; 54(5): 1143–8.
34. Bağlaj M. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: A clinical spectrum. *Pediatr Surg Int* 2004; 20(9): 658–69.
35. Hollinger LE, Harting MT, Lally KP. Long-term follow-up of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Pediatr Surg* 2017; 26(3): 178–84.
36. Hollinger LE, Buchmiller TL. Long term follow-up in congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol* 2020; 44(1): 151171.
37. Russell KW, Barnhart DC, Rollins MD, et al. Musculoskeletal deformities following repair of large congenital diaphragmatic hernias. *J Pediatr Surg* 2014; 49(6): 886–9.
38. Verla MA, Style CC, Mehollin-Ray AR, et al. Prenatal Imaging Features and Postnatal Factors Associated with Gastrointestinal Morbidity in Congenital Diaphragmatic Hernia. *Fetal Diagn Ther* 2020; 47(4): 252–60.

Luka Pušnik

Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Ljubljana, Slovenija

dr. Polona Pečlin, dr. med.

Klinični oddelek za perinatologijo, Ginekološka klinika Ljubljana, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Domen Plut., dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)

Katedra za radiologijo, Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, Vrazov trg 2, 1000 Ljubljana, Slovenija in Klinični inštitut za radiologijo, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Zaloška cesta 7, 1000 Ljubljana, Slovenija

prispelo / received: 18. 10. 2021
sprejeto / accepted: 11. 4. 2022

Pušnik L, Pečlin P, Plut D. Slikovno diagnosticiranje prirojene diafragmalne kile. *Slov Pediatr* 2022; 29(2): 3–9. <https://doi.org/10.38031/slovpediatr-2022-2-01>.