

doi: 10.25005/2074-0581-2022-24-1-132-139

АГЕНЕЗИЯ ДИАФРАГМЫ: ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ И КРАТКИЙ ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

Ф.А. ТУРАКУЛОВ, А.К. БАРАТОВ

Республиканский научный центр сердечно-сосудистой хирургии, Душанбе, Республика Таджикистан

Агенезия диафрагмы (АД) у взрослых – крайне редкая врождённая аномалия. К настоящему времени в научной литературе представлены единичные описания этой патологии. В статье приводится случай обнаружения АД слева у 25-летней пациентки, оперированной по поводу релаксации диафрагмы. Дополнительные методы исследования, включая ЭхоКГ и УЗИ органов брюшной полости и забрюшинного пространства других пороков развития у данной пациентки не выявили. Из-за отсутствия пластического материала соответствующего размера и типа операция по пластическому замещению диафрагмы была отложена на второй этап.

Ключевые слова: врождённые аномалии, пороки развития диафрагмы, аплазия диафрагмы, агенезия диафрагмы, агенезия диафрагмы у взрослых, диафрагмальная грыжа, пластика диафрагмы.

Для цитирования: Туракулов ФА, Баратов АК. Агенезия диафрагмы: описание клинического случая и краткий обзор литературы. *Вестник Авиценны*. 2022;24(1):132-9. Available from: <https://doi.org/10.25005/2074-0581-2022-24-1-132-139>

AGENESIS OF THE DIAPHRAGM: A CASE REPORT AND A BRIEF LITERATURE REVIEW

F.A. TURAKULOV, A.K. BARATOV

Republican Scientific Center for Cardiovascular Surgery, Dushanbe, Republic of Tajikistan

Agensis of the diaphragm (AD) in adults is an extremely rare congenital malformation. To date, only a few descriptions of this pathology have been published in the scientific literature. The article presents a case of detection of a left-sided AD in a 25-year-old patient operated on for diaphragmatic relaxation. Additional examination methods, including echocardiography and ultrasonography of the abdominal organs and retroperitoneal space, did not reveal any other malformations in this patient. Due to the lack of plastic material of the appropriate size and type, plastic replacement of the diaphragm was postponed to the second stage of surgery.

Keywords: Congenital malformations, anomalies of the diaphragm, aplasia of the diaphragm, agenesis of the diaphragm, agenesis of the diaphragm in adults, diaphragmatic hernia, plastic surgery of the diaphragm.

For citation: Turakulov FA, Baratov AK. Ageneziya diafragmy: opisaniye klinicheskogo sluchaya i kratkiy obzor literatury [Agensis of the diaphragm: A case report and a brief literature review]. *Vestnik Avitsenny [Avicenna Bulletin]*. 2022;24(1):132-9. Available from: <https://doi.org/10.25005/2074-0581-2022-24-1-132-139>

ВВЕДЕНИЕ

Согласно Международной классификации болезней десятого пересмотра (МКБ-10), пороки развития диафрагмы (ПРД) относятся к классу «Врождённые аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения (Q00-Q99)», а, если более «прицельно», – то к подклассу «Q79.1 Другие пороки развития диафрагмы», куда включены: «Отсутствие диафрагмы», «Врождённый порок диафрагмы БДУ (без дополнительных уточнений)», «Эвентрация диафрагмы»¹.

ПРД возникают вследствие нарушения её эмбриогенеза. Как известно, диафрагма формируется за счёт поперечной перегородки, двух плевро-перитонеальных мембран, брыжейки пищевода и мышечного компонента боковой и задней стенок туловища [1, 2]. В зависимости от дефекта в формировании одного из зачатков или их совокупности возникает тот или иной ПРД [3, 4]. В научной литературе, касающейся ПРД, большая часть публикаций посвящена врождённым диафрагмальным грыжам, которые встречаются с частотой примерно 1 на 2-5 тысяч новорождённых [5]. Основная часть родившихся с ПРД умирает в раннем неонатальном периоде, и основной причиной летальности при этом является гипоплазия лёгкого, вследствие внутриутробного смещения органов брюшной полости в грудную [6].

1 <https://mkb-10.com/index.php?pid=16575>

INTRODUCTION

According to the International Classification of Diseases, Tenth Revision (ICD-10), malformations of the diaphragm (MD) belong to the class “Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities (Q00-Q99)”, or more specifically, to the subclass “Q79.1 Other congenital malformations of diaphragm”, which includes: “Absence of diaphragm”, “Congenital malformation of diaphragm NOS”, “Eventration of diaphragm”¹.

MD arise as a result of impairment of its embryogenesis. It is known that diaphragm develops from the transverse septum, two pleuro-peritoneal membranes, the mesentery of the esophagus, and the muscular component of the lateral and posterior walls of the body [1, 2]. Depending on the deformity of one of the precursors or their combination, certain MD develop as a result [3, 4]. In the scientific literature on MD, most of the publications are devoted to congenital diaphragmatic hernias, which occur with a frequency of approximately 1 in 2,000-5,000 newborns [5]. Most of those born with MD die in the early neonatal period, with the main cause of mortality being lung hypoplasia due to intrauterine displacement of the abdominal organs into the thoracic cavity [6].

1 <https://mkb-10.com/index.php?pid=16575>

Агенезия диафрагмы (АГД) – наиболее редкая форма ПРД с частотой встречаемости около 1 на 250 тысяч новорождённых [5]. Чаще всего АГД бывает слева, хотя описаны случаи правосторонней [7-9] и даже двухсторонней [6, 10, 11] АГД. Этой врождённой аномалии зачастую сопутствуют генетические расстройства и другие пороки развития органов и систем: сердечно-сосудистой, пищеварительной, мочеполовой и др. [3-6, 8, 10, 11, 12]. В связи с редкой встречаемостью, ранняя диагностика АГД имеет свои особенности и трудности, хотя имеются сообщения о пренатальной диагностике данной патологии [12]. При не угрожающих жизни, «благоприятных» формах АГД, хотя и затруднительно, но диагноз у новорождённых может быть выставлен неонатологом клинически и при помощи инструментальных методов исследования [6, 7].

Лечебная тактика при АГД должна носить экстренный характер. На фоне проведения интенсивной терапии новорождённый чаще всего должен быть оперирован в неонатальном периоде. Методом выбора является создание неодифрагмы при помощи синтетических материалов или пластики местными тканями [5-7].

АГД у взрослых встречается крайне редко. Литературные источники на этот счёт весьма малочисленны и представлены лишь описаниями единичных клинических случаев [8, 9, 13-18].

При планировании данной работы мы провели консультации почти со всеми ветеранами торакальной и абдоминальной хирургии Таджикистана. Мы не получили у этих специалистов достоверной информации о наличии у них опыта подобных случаев хирургического лечения АГД. В этой связи, и представлен редкий случай АГД у взрослой женщины, которая была выявлена случайно в ходе оперативного вмешательства по поводу релаксации левого купола диафрагмы.

Клинический пример

Пациентка Т., 25 лет, обратилась с жалобами на боли в эпигастрии, левом подреберье и межлопаточном пространстве, усиливающиеся после приёма пищи; периодические появляющиеся рвоту; общее недомогание. Появление указанных жалоб отмечает в течение 2 последних месяцев и ни с чем не связывает. До поступления в стационар лечилась амбулаторно без особого эффекта. Накануне госпитализации, после проведения рентгенографии грудной клетки в условиях частной клиники, была заподозрена релаксация диафрагмы справа. Из анамнеза выяснилось, что родители являются близкими родственниками (двоюродные брат и сестра). В семье родителей – 6 детей, кроме того, 4 умерли в детстве от кори и острых кишечных инфекций. Сама пациентка у себя никаких серьёзных заболеваний не отмечает, кроме полученной 8 лет назад травмы: падение с дерева животом на ведро. За медицинской помощью не обращалась. Замужем, имеет 2 детей: старшая дочь, 4 лет, родилась через естественные родовые пути, и младший сын, 1 года, родился путём абдоминального родоразрешения.

При поступлении – общее состояние относительно удовлетворительное. Сознание ясное, на поставленные вопросы отвечает адекватно. Неврологический статус без особенностей. Астенический тип телосложения, рост – 152 см, вес – 42 кг, ИМТ – 18,18. Кожные покровы и видимые слизистые без патологии. Со стороны опорно-двигательного аппарата также патологии не выявлено. Грудная клетка симметричная, обе половины принимают одинаковое участие в акте дыхания. Нижняя граница левого лёгкого смещена вверх, перкуторно в нижних отделах слева – тимпанит. Аускультативно справа везде везикулярное дыхание, а слева в нижних отделах дыхание не выслушивается. Левая и правая границы относительной и абсолютной тупости сердца умеренно сме-

Aggenesis of the diaphragm (AD) is the rarest form of MD with an incidence of about 1 in 250,000 newborns [5]. Most often, AD occurs on the left side, although cases of right-sided [7-9] and even bilateral [6, 10, 11] AD have been described. This congenital anomaly is often accompanied by genetic disorders and other malformations of organs and systems, such as cardiovascular, digestive, genitourinary, etc. [3-6, 8, 10, 11, 12]. Due to the rare occurrence, early diagnosis of AD has its own features and difficulties, although there were reports of prenatal diagnosis of this pathology [12]. Although it is complicated, the diagnosis in newborns can be made by a neonatologist clinically and using instrumental examination methods in non-life-threatening, “favorable” forms of AD [6, 7].

Treatment tactics for AD should be urgent. On the background of intensive care, a newborn should most commonly be operated on in the neonatal period. The method of choice is the creation of a neodiaphragm using synthetic materials or plastics with local tissues [5-7].

AD in adults is extremely rare. Papers on this subject are very few and contain only descriptions of single clinical cases [8, 9, 13-18].

When planning this work, we consulted with almost all senior thoracic and abdominal surgeons in Tajikistan. We did not obtain reliable information from these specialists regarding their experience in surgical treatment of similar AD cases. In this regard, a rare case of AD in an adult female patient, which was accidentally detected during surgery for relaxation of the left dome of the diaphragm, is presented in this paper.

Clinical case

Patient T., aged 25, presented with a complaint of pain in the epigastrium, left hypochondrium and interscapular space aggravated after eating; intermittent vomiting; general malaise. These complaints were noted since last 2 months without any associations. Prior to admission to the hospital, she was on the outpatient treatment without much effect. Before hospitalization, after a chest x-ray in a private clinic, a right-sided relaxation of the diaphragm was suspected. Anamnesis vitae showed that her parents had a first-cousin marriage with 10 children, 4 of which died in childhood from measles and acute intestinal infections. The patient denied any serious illnesses, except for the injury received 8 years ago when she fell down from a tree with her belly hit on a bucket. She did not seek medical help. She was married with 2 children: a 4-year daughter (spontaneous vaginal birth) and a 1-year old (c-section delivery).

Upon admission, the general condition was relatively satisfactory with clear consciousness and adequate answers to the questions. Neurological status was unremarkable. Body type asthenic, height – 152 cm, weight – 42 kg, BMI – 18.18. Skin and visible mucous membranes without pathology. Examination of the musculoskeletal system revealed no pathology. The chest was symmetrical with both halves symmetrically involved in breathing. The lower border of the left lung was displaced upward, percussion in the lower part of the left thoracic wall revealed tympanic sound. Auscultation revealed vesicular breath sounds on the right side and upper part of the thoracic cage of the left side, while lung sounds could not be heard in the lower part on the left side. The left and right borders of relative and absolute dullness of the heart were moderately shifted to the right. Heart sounds

щены вправо. Тоны сердца ясные, тахикардия до 108 ударов в минуту. Патологических шумов нет. Артериальное давление – 90/60 мм Нг на обеих руках, пульс – 108 ударов в минуту. Язык влажный, чистый. Живот симметричный, при пальпации – умеренная болезненность в эпигастрии и левом подреберье. Перистальтика кишечника выслушивается. Область почек не изменена, симптом поколачивания отрицательный с обеих сторон. Физиологические отправления не нарушены. Гинекологический статус без особенностей.

Со стороны лабораторных анализов патологии не выявлено. По результатам УЗИ органов брюшной полости и забрюшинного пространства также каких-либо патологических изменений не обнаружено. При ЭхоКГ выявлено срединное расположение сердца с отсутствием каких-либо врождённых и приобретённых пороков (рис. 1). На обзорных рентгенограммах в прямой (рис. 2) и боковой (рис. 3) проекциях отмечается высокое стояние (до уровня III ребра) газового пузыря желудка, выраженная деформация желудка, умеренное смещение органов средостения вправо.

Учитывая возраст и клинично-anamnestические данные, в частности перенесённую тупую травму живота, был выставлен диагноз «Релаксация левого купола диафрагмы». Под эндотрахеальным наркозом была выполнена торакотомия по VI межреберью слева. Сразу же обратило на себя внимание предлежание к ране дна и тела желудка, верхнего полюса селезёнки, селезёночного угла ободочной кишки и части большого сальника (рис. 4). Вначале это было расценено как попадание в брюшную полость через торакофреникотомный разрез. Однако тщательный осмотр и пальпаторная ревизия выявила тотальное отсутствие диафрагмы слева. Никаких складок или рудиментов диафрагмы в местах её типичного расположения найдено не было. При ревизии левого лёгкого признаков гипоплазии ни верхней, ни нижней его долей не отмечено, имел место лишь незначительный ателектаз нижней доли. Интраоперационно был созван консилиум с участием ведущих специалистов центра. Большинство отметило необходимость проведения аллопластики диафрагмы. Однако соответствующего пластического материала необходимого типа и размера в наличии не оказалось. В этой связи, операция по реконструкции диафрагмы была отложена на второй

Рис. 1 ЭхоКГ больной Т.: данных за какие-либо врождённые и приобретённые пороки сердца нет



Fig. 1 Echocardiography of patient T. showing no signs of any congenital and acquired heart defects

were clear, tachycardia up to 108 beats per minute. Heart sounds were normal. Blood pressure 90/60 mm Hg on both arms, pulse – 108 beats per minute. The tongue was moist and clean. The abdomen was symmetrical, on palpation there was moderate pain in the epigastrium and left hypochondrium. There was normal bowel sound. The area of the kidneys was normal, Pasternatsky's symptom was negative on both sides. Physiological functions were not affected. Gynecological status was unremarkable.

All laboratory test were within normal range. Ultrasound of the abdominal cavity and retroperitoneal space revealed no pathological changes. Echocardiography revealed a median location of the heart with no signs of congenital or acquired malformations (Fig. 1). Plain radiographs in a direct (Fig. 2) and lateral (Fig. 3) projections showed a high standing (up to the level of the III rib) of the gastric bubble, a pronounced deformity of the stomach, and a moderate displacement of the mediastinal organs to the right.

Taking into account the age, clinical and anamnestic data, in particular, the blunt abdominal trauma, the patient was diagnosed with "relaxation of the left dome of the diaphragm". Under endotracheal anesthesia, a thoracotomy was performed along the 6th intercostal space on the left side. The immediate findings in the surgical wound included fundus and body of the stomach, the upper pole of the spleen, the splenic flexure and a part of the greater omentum (Fig. 4). Initially, these organs were thought to enter the abdominal cavity through a thoracic phrenicotomy incision. However, a thorough examination and palpatory revision revealed a total absence of the diaphragm on the left side. No folds or rudiments of the diaphragm were found in its typical location. During the revision of the left lung, neither superior nor inferior lobes were found hypoplastic, only a slight atelectasis of the lower lobe was detected. During surgery a council of surgeons was convened with participation of the leading specialists of the medical center. Most of them admitted the need for alloplasty of the diaphragm. However, the appropriate plastic material of the required type and size was not available. In this regard, the reconstruction of the diaphragm was postponed to the second stage of surgery. The thoracotomy wound was sutured, while the left pleural one was drained. The patient was discharged on the 6th day in a relatively satisfactory condition for outpatient treatment



Рис. 2 Обзорная рентгенограмма больной Т. в прямой проекции: высокое стояние (до уровня III ребра) газового пузыря желудка, умеренное смещение органов средостения вправо

Fig. 2 Plain radiograph of patient T. in a direct projection: high standing (up to the level of the III rib) of the gastric bubble, moderate displacement of the mediastinal organs to the right

этап. Торакотомная рана была ушита, а левая плевральная (если её можно так назвать) была дренирована. Пациентка была выписана на 6-е сутки в относительно удовлетворительном состоянии на амбулаторное лечение до решения вопроса о готовности ко второму этапу оперативного лечения.

ОБСУЖДЕНИЕ

ПРД – нередкое явление среди других врождённых пороков. Они включают диафрагмальные грыжи, эвентрацию диафрагмы и её агенезию. По данным Ackerman KG et al (2012), за период 1990-2006 гг. были проанализированы результаты 39 аутопсий при «классических», по мнению авторов, формах ПРД. При этом в 64% случаев были выявлены заднелатеральные, в 18% – передние дефекты и в 18% наблюдений – агенезия диафрагмы (АГД) [4].

АГД – врождённый порок развития диафрагмы, с которым сталкиваются в основном неонатологи и детские хирурги. Определённая часть новорождённых с данным пороком погибает в раннем неонатальном периоде, а оставшиеся дети оперируются на ранних этапах. Кроме того, в случае своевременной антенатальной диагностики порока рекомендуется прерывание беременности.

Так, в сообщении Kalanie H et al (2020) описан случай несовместимой с жизнью левосторонней АГД. После кесарева сечения ребёнок прожил несколько часов несмотря на то, что в экстренном порядке ему была налажена интенсивная терапия (орогастральная интубация и ИВЛ) [19]. Rousan LA et al (2020) приводят случай ранней (через 1,5 часа) смерти новорождённого с двухсторонней АГД и гидроцефалией [11].

Вместе с тем, рекомендации специалистов гласят, что своевременная и адекватная предоперационная подготовка и радикальное хирургическое лечение новорождённых с АГД могут спасти им жизнь [5, 7, 20, 21]. Хотя Valente A, Brereton RJ (1987) отметили, что выживаемость среди 37 пролеченных детей с диафрагмальными грыжами за 4,5 лет составила 68%, а в группе детей с АГД этот показатель оказался ещё ниже: выжили 4 из 10 пролеченных [20]. Напротив, Samuel M, Parapurath R (2016) сообщили о первой успешной хирургической коррекции правосторонней АГД у новорождённого с использованием лоскутов из широчайшей мышцы спины и передней зубчатой мышцы, укреплённых композитной сеткой [21]. Mirza B et al (2012) провели успешную операцию 45-дневному мальчику с правосторонней АГД. При лапаротомии авторы обнаружили пролабирование всей печени и большей части тонкого и толстого кишечника в правый ге-



Рис. 4 Интраоперационное фото: к ране предлежат дно и тело желудка, верхний полюс селезёнки, селезёночный угол ободочной кишки и часть большого сальника

Fig. 4 Intraoperative photo: the fundus and body of the stomach, the upper pole of the spleen, the splenic flexure and the part of the greater omentum are presented to the wound

Рис. 3 Обзорная рентгенограмма больной Т. в боковой проекции: высокое стояние (до уровня III ребра) газового пузыря желудка, выраженная деформация желудка



Fig. 3 Plain radiograph of the patient T. in a lateral projection: high standing (up to the level of the III rib) of the gastric bubble, severe deformity of the stomach.

until the issues of the second stage of surgical treatment would be resolved.

DISCUSSION

MD is a common deformity among other congenital malformations. They include diaphragmatic hernias, eventration of the diaphragm and its agenesis. According to Ackerman KG et al (2012), for the period 1990-2006 total of 39 autopsies showed the "classic" according to the authors' opinion forms of MD. At the same time, posterolateral diaphragmatic defects were detected in 64% of cases, anterior defects – in 18%, and AD – in 18% of cases [4].

AD is a congenital malformation of the diaphragm which is encountered mainly by neonatologists and pediatric surgeons. A certain part of newborns with this defect die in the early neonatal period, and the remaining children are commonly operated on in the early stages. In addition, in case of timely antenatal diagnosis of the defect, termination of pregnancy is recommended.

Kalanie H et al (2020) described a case of left-sided AD incompatible with life. After a caesarean section, the newborn was alive only several hours, despite the fact that he was urgently given intensive care (orogastric intubation and mechanical ventilation) [19]. Rousan LA et al (2020) reported on a case of early (after 1.5 hours) death of a newborn with bilateral AD and hydrocephalus [11].

At the same time, experts' recommendations state that timely and adequate preoperative preparation and radical surgical treatment of newborns with AD can save their lives [5, 7, 20, 21]. Valente A, Brereton RJ (1987) noted that the survival rate among 37 treated children with diaphragmatic hernias over 4.5 years was 68%, while in the group of children with AD this number was even lower: only 4 out of 10 treated patients survived [20]. On the contrary, Samuel M, Parapurath R (2016) reported the first successful surgical correction of right-sided AD in a newborn using flaps from the latissimus dorsi and serratus anterior muscles reinforced with a composite mesh [21]. Mirza B et al (2012) successfully operated a 45-day-old boy with right-sided AD. During laparotomy, the authors found prolapse of the entire liver and most of the small and large intestines into the right hemithorax. The revision revealed the absence of the diaphragm anteriorly and laterally, however, as the authors note, part of the diaphragm was preserved along the posterior surface of the

миторахс. При ревизии было обнаружено отсутствие диафрагмы спереди и латерально, однако, как отмечают авторы, часть диафрагмы была сохранена по задней поверхности брюшной стенки. После низведения органов брюшной полости целостность диафрагмы была восстановлена подшиванием остатков задней части диафрагмы к межрёберным мышцам [7].

Однако здесь возникает вопрос: правомочно ли считать данный случай «агенезией» при обнаружении части диафрагмы? Этот же вопрос поднимают в своей работе Taha AY, Kaznazani K (2021), которые полагают, что при интраоперационном обнаружении каких-либо частей диафрагмы утверждать о её агенезии неправомочно, а правильнее назвать это состояние «большой диафрагмальной грыжей» [9]. Хотя, справедливости ради, следует отметить, что в названиях статьи этих же авторов имеется фраза «Complete agenesis of the right hemi-diaphragm...», т.е. «Полная агенезия диафрагмы справа...» Тут же возникает очередной вопрос: корректно ли квалифицировать одностороннюю АГД, как «полную»? Напротив, в своём сообщении Sesitashvili T et al (2016) пишут «...partial right-sided agenesis of the diaphragm was revealed», т.е. «...выявлена частичная правосторонняя агенезия диафрагмы» [22]. По нашему мнению, имеющаяся путаница в определениях само собой решится, если принять за основу то, что при односторонней АГД она будет считаться неполной (частичной) в отличие от двухсторонней – полной АГД. В приведённом нами клиническом примере ни тщательный осмотр, ни пальпаторная ревизия не выявили наличия каких-либо остатков диафрагмы слева, поэтому данный случай расценён нами как частичная АГД.

Morosanu C et al (2016) сообщают о фетальном УЗИ на 22 неделе беременности, где у плода были выявлены несколько пороков: левосторонняя диафрагмальная грыжа с умеренной ротацией сердца вправо и расщелина верхней губы. Было решено прервать беременность. На аутопсии плода были выявлены полное отсутствие левого купола диафрагмы, смещение левой доли печени, селезёнки, желудка и петель тонкой кишки в левый гемиторакс, гипоплазия левого лёгкого, гипоплазия левых отделов сердца, отсутствие жёлчного пузыря и расщелина верхней губы [12].

АГД у взрослого человека – крайне редкая патология, и причиной этому служат факторы, перечисленные выше. Так, Jha A et al (2014) [8] отмечают, что на момент опубликования своего сообщения обнаружили всего 7 публикаций, посвящённых односторонней АГД, которые были представлены описаниями клинических случаев. А Taha AY, Kaznazani K (2021) в своей работе пишут, что к 2016 году в англоязычных источниках было описано не более 9 случаев односторонней АГД [9].

Именно редкая встречаемость порока и может привести к ошибочному диагнозу, как это и произошло в нашем случае. Зачастую АГД могут имитировать диафрагмальные грыжи и релаксация диафрагмы. Sagirolu J et al (2016) в ходе выполнения плановой лапароскопической холецистэктомии 36-летней женщине случайно выявили правостороннюю АГД, хотя до операции было предположение о наличии правосторонней диафрагмальной грыжи. Наличие АГД не было препятствием для адекватного проведения операции по поводу основной патологии [23]. Имеются описания, когда АГД явилась совершенно случайной операционной находкой. Так, Hassan C et al (2017) случайно обнаружили АГД слева в ходе выполнения взрослому пациенту лапароскопической рукавной гастропластики [24]. Al-Zayer F et al (2019) описали случай торакотомии, выполненной 27-летней женщине с подозрением на правостороннюю диафрагмальную грыжу. При ревизии была обнаружена АГД, в связи с чем пациентке выполнена аллопластика диафрагмы синтетической сеткой [25]. Taha

abdominal wall. After placement of the abdominal organs in the abdominal cavity, the integrity of the diaphragm was restored by suturing the remnants of the posterior part of the diaphragm to the intercostal muscles [7].

However, here the question arises: was it legitimate to consider this case as “agenesis” if a part of the diaphragm was present in this patient? The same question was raised by Taha AY, Kaznazani K (2021), who believed that if any part of the diaphragm was detected intraoperatively, it could not be considered to be agenesis, as it was more correct to characterize this condition as a “large diaphragmatic hernia” [9]. To be fair, it should be noted that the title of the article by the same authors sounded as “Complete agenesis of the right hemi-diaphragm...”, i.e. “Complete agenesis of the diaphragm on the right...” Another question immediately arises: was it correct to qualify unilateral AD as a “complete” one? On the contrary, Sesitashvili T et al (2016) stated: “... partial right-sided agenesis of the diaphragm was revealed”, i.e. “... a partial right-sided agenesis of the diaphragm was revealed” [22]. In our opinion, to resolve the existing confusion in the definition it should be accepted that unilateral AD was an incomplete (partial) deformity, while bilateral AD was a complete malformation. In our clinical example, neither a thorough examination nor a palpatory revision revealed the presence of any remnants of the diaphragm on the left side, therefore this case was considered to be a partial AD.

Morosanu C et al (2016) reported on a fetal ultrasound at 22 weeks of gestation, where several malformations were identified in the fetus: a left-sided diaphragmatic hernia with moderate right-sided rotation of the heart and a cleft lip. It was decided to terminate the pregnancy. Fetal autopsy revealed complete absence of the left dome of the diaphragm, displacement of the left lobe of the liver, spleen, stomach, and loops of the small intestine into the left hemithorax, hypoplasia of the left lung, hypoplasia of the left heart, absence of the gallbladder, and cleft lip [12].

AD in an adult is an extremely rare pathology, and the factors listed above justify this statement. Jha A et al (2014) [8] noted that by the time of publication of their report, they had found only 7 papers on unilateral AD, which were presented as descriptions of clinical cases. Taha AY and Kaznazani K (2021) commented that by 2016 not more than 9 cases of unilateral AD were described in the English language publications [9].

The rare occurrence of the defect can lead to an erroneous diagnosis, as it happened in our case. AD can often simulate diaphragmatic hernia and relaxation of the diaphragm. Sagirolu J et al (2016) during a planned laparoscopic cholecystectomy of a 36-year-old woman accidentally discovered a right-sided AD, although there was a suspicion of the right-sided diaphragmatic hernia before the operation. AD as a comorbidity did not interfere with surgery for the underlying pathology [23]. There were descriptions of AD as a purely accidental operational finding. Thus, Hassan C et al (2017) accidentally discovered a left-sided AD during laparoscopic sleeve gastropasty in an adult patient [24]. Al-Zayer F et al (2019) described a case of thoracotomy in a 27-year-old female patient with suspected right-sided diaphragmatic hernia. During the revision, AD was detected, in connection with which the patient underwent alloplasty of the diaphragm with a synthetic mesh [25]. Taha AY, Kaznazani K (2021) reported on a 54-year-old patient who was operated on for suspected recurrent right-sided diaphragmatic hernia. During thoracotomy, the authors post factum identified AD. After bringing

AY, Kaznazani K (2021) сообщают о 54-летнем пациенте, который был оперирован с подозрением на рецидивную правостороннюю диафрагмальную грыжу. При торакотомии авторы постфактум выявили АГД. После низведения печени была выполнена пластика диафрагмы полипропиленовой сеткой размером 30×30 см, подшитой к рёбрам [9]. Sesitashvili T et al (2016) приводят описание клинического случая, когда 63-летний пациент был оперирован по поводу острой тонкокишечной непроходимости и перитонита. При лапаротомии случайно была выявлена АГД справа. Учитывая тяжёлое состояние пациента и наличие перитонита, от пластики диафрагмы авторы воздержались, оставив её на следующий этап [22]. Sarkar BK et al (2016) описали весьма редкий случай, когда 62-летний пациент был оперирован по поводу большой кисты нижней доли левого лёгкого. При торакотомии, наряду с наличием кисты, авторы выявили полное отсутствие диафрагмы слева. Особенностью данного случая явилось то, что киста большого размера препятствовала смещению органов брюшной полости в сторону плевральной. Именно этот факт, по всей вероятности, и не позволил авторам заподозрить наличие патологии диафрагмы при дооперационном обследовании пациента. После ликвидации кисты, по словам авторов, необходимости в пластике диафрагмы не было, так как органы брюшной полости этой зоны были фиксированы к брюшной стенке спайками [26].

Как мы отмечали выше, ссылаясь на работы различных авторов, АГД часто сочетается с врождёнными аномалиями других органов и систем, а также генетическими расстройствами. В нашем случае, по данным ЭхоКГ и УЗИ органов брюшной полости и забрюшинного пространства, никаких пороков развития мы не обнаружили. Возможно, хотя и маловероятно, в случае выявления каких-либо дополнительных аномалий развития у нашей пациентки это натолкнуло бы нас на мысль о наличии у неё АГД.

В тех случаях, когда предоперационный диагноз всё же выставлен правильно, то исследователи рекомендуют выполнить пластику диафрагмы. Так, Fei L et al (2008) описали случай успешной пластики при левосторонней АГД у 71-летнего пациента. Долгое время указанный больной был асимптомным. За медицинской помощью его заставили обратиться частые запоры и эпизоды рвоты. Целостность диафрагмы была восстановлена имплантацией 2 мм мягкой тканой заплатки из политетрафторэтилена. Через 26 месяцев, как отмечают авторы, пациент был в удовлетворительном состоянии, рецидива патологии не отмечено [16]. В описанном нами случае пациентка также длительное время была асимптомной. В последние 4 года у неё имели место 2 родов, а жалобы, отмеченные выше, появились за 2 месяца до обращения. Возможно, это связано с астеническим типом телосложения нашей больной и какой-то компенсацией течения болезни в этой связи. Опять же повторимся, что это всего лишь наше предположение. В использованных нами источниках мы не нашли чёткого объяснения тому, почему длительное время больные находятся в состоянии компенсации и свободными от симптомов. Ali SA et al (2014) выполнили пластику диафрагмы взрослой пациентке с правосторонней АГД, используя полипропиленовую сетку [27]. Напротив, Sung HY et al (2009) сообщают об оперативном лечении 70-летней женщины, основными жалобами у которой были боли в левой половине грудной клетки и рвота. При экстренной торакотомии обнаружено смещение желудка, селезёнки и селезёночно-го угла ободочной кишки в левую плевральную полость, а также отсутствие диафрагмы. Авторы завершили операцию лишь орошением органов тёплым солевым раствором и адгезиолизисом нижней доли левого лёгкого, не прибегнув к созданию неодиофрагмы [18]. В нашем наблюдении, где АГД оказалась случайной

down the liver, plastic surgery of the diaphragm was performed with a 30×30 cm polypropylene mesh sutured to the ribs [9]. Sesitashvili T et al (2016) describe a clinical case of a 63-year-old patient operated on for acute small bowel obstruction and peritonitis. At laparotomy, AD was accidentally detected on the right side. Given the serious condition of the patient and the presence of peritonitis, the authors refrained from diaphragm plasty, leaving it to the next stage of surgery [22]. Sarkar BK et al (2016) described a very rare case of a 62-year-old patient operated on for a large cyst in the inferior lobe of the left lung. During thoracotomy, along with the presence of a cyst, the authors revealed the complete absence of the diaphragm on the left side. In this case a large cyst prevented displacement of the abdominal organs into the pleural cavity. Most likely this feature of the case did not allow the authors to suspect any diaphragm pathology during the preoperative examination of the patient. After the elimination of the cyst, according to the authors, there was no need for diaphragm plasty, since the abdominal organs of that zone were fixed to the abdominal wall with adhesions [26].

As we noted earlier, referring to the works of various authors, AD was often combined with congenital anomalies of other organs and systems, as well as other genetic disorders. In the presented case, according to echocardiography and ultrasound of the abdominal cavity and retroperitoneal space, no other malformations were found. It was possible, although unlikely, that if any additional developmental anomalies were identified in this patient, it would lead us to the idea that she could have AD.

In cases where the preoperative diagnosis was made correctly, the researchers recommended performing a diaphragm plasty. Fei L et al (2008) described a case of a successful repair of the left-sided AD in a 71-year-old patient. For a long time, this patient was asymptomatic. He was forced to seek medical attention for frequent constipation and episodes of vomiting. The integrity of the diaphragm was restored by implantation of a 2 mm PTFE soft tissue patch. After 26 months, as noted by the authors, the patient was in a satisfactory condition, no recurrence of the pathology was noted [16]. In the presented case, the patient was also asymptomatic for a long time. In the last 4 years, she had 2 deliveries, and the complaints noted above appeared 2 months before her visit. Perhaps this was due to the asthenic body type of the patient and some kind of compensation for the course of the disease in this regard. Again, it should be emphasized that this was just our guesswork. In the analyzed publications no clear explanation was found of why patients were in a compensated condition and free from symptoms for a long time. Ali SA et al (2014) performed diaphragm repair in an adult patient with right-sided AD using a polypropylene mesh [27]. In contrast, Sung HY et al (2009) reported on the surgical treatment of a 70-year-old female patient whose main complaints were left chest pain and vomiting. An emergency thoracotomy revealed displacement of the stomach, spleen, and splenic flexure into the left pleural cavity, as well as the absence of a diaphragm. The authors completed the operation by irrigating the organs with warm saline and adhesiolysis of the lower lobe of the left lung, without creation of a neodiaphragm [18]. In our observation, where AD turned out to be an accidental surgical finding, the surgical team was not ready for diaphragm plasty with an alloprosthesis simply due to the lack of the necessary plastic material of the appropriate size available.

операционной находкой, хирургическая бригада не была готова к пластике диафрагмы аллопротезом из-за банального отсутствия под рукой необходимого пластического материала соответствующего размера.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Агенезия диафрагмы у взрослых, являясь крайне редкой патологией, зачастую может быть случайной операционной находкой. Радикальным методом коррекции этого порока считается создание недиафрагмы одним из пластических способов, предусматривающих, в основном, аллопластику. В ситуациях, когда по различным причинам выполнить реконструкцию диафрагмы не удаётся, то данную процедуру возможно провести вторым этапом.

CONCLUSION


AD in adults, being an extremely rare pathology, can often be an accidental surgical finding. The creation of a neodiaphragm is considered to be a radical method for this defect correction using one of the plastic methods, most common being alloplasty. If for various reasons reconstruction of the diaphragm cannot be performed, it should be postponed to the second stage surgery.

ЛИТЕРАТУРА

- Sadler TW. *Langman's medical embryology*. 14th ed. USA: Wolters Kluwer; 2018. 456 p.
- Moore K, Persaud TVN, Torchia M. *The developing human. Clinically oriented embryology*. 11th ed. Elsevier; 2018. 522 p.
- Shehata BM, Lin J. Congenital diaphragmatic hernia with emphasis on embryology, subtypes, and molecular genetics. In: Molloy E. (ed.) *Congenital diaphragmatic hernia – prenatal to childhood management and outcomes*. London, UK: IntechOpen; 2012. p. 3-18.
- Ackerman KG, Vargas SO, Wilson JA, Jennings RW, Kozakewich HP, Pober BR. Congenital diaphragmatic defects: Proposal for a new classification based on observations in 234 patients. *Pediatric and Developmental Pathology*. 2012;15:265-74.
- Harjai MM. Rare congenital diaphragmatic defects. In: Molloy E. (ed.) *Congenital diaphragmatic hernia – prenatal to childhood management and outcomes*. London, UK: IntechOpen; 2012. p. 47-58.
- Al-Adnani M, Marnerides A. Complete bilateral agenesis of the diaphragm: A case report and literature review. *Pediatric and Developmental Pathology*. 2017;20(1):66-71. Available from: <https://doi.org/10.1177/1093526616680906>
- Mirza B, Bashir Z, Sheikh A. Congenital right hemidiaphragmatic agenesis. *Lung India*. 2012;29(1):53-5. Available from: <https://doi.org/10.4103/0970-2113.92364>
- Jha A, Ahmad I, Naseem I. A rare case of partial diaphragmatic agenesis with thoracic liver herniation and anteriorly displaced intrathoracic kidney in an adult diagnosed by displaced diaphragmatic crus. *Hernia*. 2014;18(6):893-6. Available from: <https://doi.org/10.1007/s10029-013-1072-0>
- Taha AY, Kaznazani K. Complete agenesis of the right hemi-diaphragm in an adult: Case report and literature review: Diaphragmatic Agenesis. *Journal of the Faculty of Medicine Baghdad*. 2021;63(3):130-5. Available from: <https://doi.org/10.32007/jfmedbagdad.6331850>
- Loo CK, Pereira TN, Ramm GA. Case report: Fetal bilateral diaphragmatic agenesis, ectopic liver and abnormal pancreas. *Fetal Pediatr Pathol*. 2015;34(4):216-22. Available from: <https://doi.org/10.3109/15513815.2015.1042605>
- Rousan LA, Al-Nussair B, Qudah HA, A Bataineh Z. Bilateral congenital diaphragm agenesis in a neonate with hydrocephalus: Case report. *Eur J Radiol Open*. 2020;7:100270. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ejro.2020.100270>
- Morosanu C, Cioca A, Stamatian F, Crisan D. Prenatal diagnosis of unilateral agenesis of diaphragm and associated anomalies. *Indian Journal of Pathology and Microbiology*. 2016;59(2):251-2.
- Singh G, Bose SM. Agenesis of hemidiaphragm in adults. *Aust N Z J Surg*. 1993;63(4):327-328. Available from: <https://doi.org/10.1111/j.1445-2197.1993.tb00394.x>

REFERENCES

- Sheehan JJ, Kearns SR, McNamara DA, Brennan RP, Deasy JM. Adult presentation of agenesis of the hemidiaphragm. *Chest*. 2000;117(3):901-902. Available from: <https://doi.org/10.1378/chest.117.3.901>
- Anderson CD, Eliason J, Roberts JR, Sharp KW. Bilateral diaphragmatic agenesis in an adult complicated by a paraduodenal hernia. *Am Surg*. 2003;69(6):523-525.
- Fei L, Saviano C, Moccia F, del Genio G, Trapani V, Nunziale A, et al. ePTFE soft tissue patch reconstruction of hemidiaphragmatic agenesis with late clinical presentation. *Hernia*. 2008;12(1):103-106. Available from: <https://doi.org/10.1007/s10029-007-0254-z>
- Izeldin OM, Ahmed ME. Presentations of agenesis of the hemidiaphragm in an adult. *Saudi Med J*. 2008;29(3):441-3.
- Sung HY, Cho SH, Sim SB, Kim JI, Cheung DY, Park SH, et al. Congenital hemidiaphragmatic agenesis presenting as reversible mesenteroaxial gastric volvulus and diaphragmatic hernia: a case report. *J Korean Med Sci*. 2009;24(3):517-519. Available from: <https://doi.org/10.3346/jkms.2009.24.3.517>
- Kalanie H, Harandi AA, Farajpoor M. Congenital left hemidiaphragm agenesis and use of glatiramer acetate. *J Clin Res Ophthalmol*. 2020;7(2):091-093. Available from: <https://doi.org/10.17352/2455-1414.000079>
- Valente A, Brereton RJ. Unilateral agenesis of the diaphragm. *J Pediatr Surg*. 1987;22(9):848-850. Available from: [https://doi.org/10.1016/s0022-3468\(87\)80652-8](https://doi.org/10.1016/s0022-3468(87)80652-8)
- Samuel M, Parapurath R. Primary combined latissimus dorsi and serratus anterior flap repair of right-sided congenital diaphragmatic agenesis in a neonate. *Sultan Qaboos University Med J*. 2016;16(1):e96-e100.
- Sesitashvili T, Tomadze G, Gvantseladze G, Rekhviashvili A. A rare case of right diaphragm agenesis. *Georgian Med News*. 2016;(252):7-10.
- Sagirolu J, Tombalak E, Yilmaz SB, Balyemez F, Eren T, Alimoglu O. Laparoscopic cholecystectomy in an adult with agenesis of right hemidiaphragm and limb reduction defects: First report in literature. *North Clin Istanbul*. 2016;3(2):146-9. Available from: <https://doi.org/10.14744/nci.2015.68926>
- Hassan C, Ciccarella LFG, Masrur M, Gangemi A, Bianco F, Quadri P, et al. Laparoscopic sleeve gastrectomy in a patient with agenesis of the left hemidiaphragm. *Surgery for Obesity and Related Diseases*. 2017;13(10):S225. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.soard.2017.09.500>
- Al-Zayer F, Aljarroof AH, Al-Marhoun M, Abualsaud B, Al-Zaher M, Meshikhes A. Congenital right diaphragmatic hernia in an adult. *Journal of Surgical Case Reports*. 2019;12:1-3.
- Sarkar BK, Chakravorty K, Halder A, Banerjee P, Bharati S. Unilateral diaphragmatic agenesis with lung cyst herniating into the abdomen precluding diaphragmatic hernia in an adult. *World Journal of Cardiovascular Surgery*. 2016;6:171-5. Available from: <https://doi.org/10.4236/wjcs.2016.611023>
- Ali SA, Haseen MA, Beg MH. Agenesis of right diaphragm in the adults: A diagnostic dilemma. *Indian J Chest Dis Allied Sci*. 2014;56(2):121-3.

 СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ

Туракулов Фаррух Абдурауфович, кандидат медицинских наук, ординатор отделения эндоскопической хирургии, Республиканский научный центр сердечно-сосудистой хирургии
ORCID ID: 0000-0002-1247-5068
SPIN-код: 6057-5045
Author ID: 1143648
E-mail: farukh68@mail.ru

Баратов Алишер Кенджаевич, кандидат медицинских наук, доцент, рентгенхирург отделения рентгеноэндоваскулярной хирургии, Республиканский научный центр сердечно-сосудистой хирургии
Researcher ID: AAE-6818-2019
Scopus ID: 8249648700
ORCID ID: 0000-0002-8072-5751
SPIN-код: 6576-1680
Author ID: 268956
E-mail: alishbar@rambler.ru

Информация об источнике поддержки в виде грантов, оборудования, лекарственных препаратов

Финансовой поддержки со стороны компаний-производителей лекарственных препаратов и медицинского оборудования авторы не получали

Конфликт интересов: отсутствует

 АДРЕС ДЛЯ КОРРЕСПОНДЕНЦИИ:

Баратов Алишер Кенджаевич

кандидат медицинских наук, доцент, рентгенхирург отделения рентгеноэндоваскулярной хирургии, Республиканский научный центр сердечно-сосудистой хирургии

734003, Республика Таджикистан, г. Душанбе, ул. Санои, 33
Тел.: +992 (907) 978815
E-mail: alishbar@rambler.ru

ВКЛАД АВТОРОВ

Разработка концепции и дизайна исследования: ТФА, БАК
Сбор материала: ТФА, БАК
Анализ полученных данных: ТФА, БАК
Подготовка текста: ТФА, БАК
Редактирование: БАК
Общая ответственность: ТФА

Поступила 21.02.22
Принята в печать 31.03.22

 AUTHOR INFORMATION

Turakulov Farrukh Abduraufovich, Candidate of Medical Sciences, Resident, Department of Endoscopic Surgery, Republican Scientific Center for Cardiovascular Surgery
ORCID ID: 0000-0002-1247-5068
SPIN: 6057-5045
Author ID: 1143648
E-mail: farukh68@mail.ru

Baratov Alisher Kenjaevich, Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Endovascular Surgeon, Department of Endovascular Surgery, Republican Scientific Center for Cardiovascular Surgery
Researcher ID: AAE-6818-2019
Scopus ID: 8249648700
ORCID ID: 0000-0002-8072-5751
SPIN: 6576-1680
Author ID: 268956
E-mail: alishbar@rambler.ru

Information about support in the form of grants, equipment, medications

The authors did not receive financial support from manufacturers of medicines and medical equipment

Conflicts of interest: The authors have no conflicts of interest

 ADDRESS FOR CORRESPONDENCE:

Baratov Alisher Kenjaevich

Candidate of Medical Sciences, Associate Professor, Endovascular Surgeon, Department of Endovascular Surgery, Republican Scientific Center for Cardiovascular Surgery

734003, Republic of Tajikistan, Dushanbe, Sanoi str., 33
Tel.: +992 (907) 978815
E-mail: alishbar@rambler.ru

AUTHOR CONTRIBUTIONS

Conception and design: TFA, BAK
Data collection: TFA, BAK
Analysis and interpretation: TFA, BAK
Writing the article: TFA, BAK
Critical revision of the article: BAK
Overall responsibility: TFA

Submitted 21.02.22
Accepted 31.03.22