

Hernia diafragmática congénita de presentación tardía

Reporte de caso con revisión de literatura

Valeria del Real-Machain^{a,‡}, Luis Octavio Bolaños-Pano^{a,§,*},
Arianna Parra-Ibarraran^{b,◊}, Eduardo Mercado-Cruz^{c,¶}



Foto: Freepik

Resumen

Una hernia diafragmática congénita ocurre cuando existe un defecto estructural en el diafragma que permite la migración de los órganos abdominales a la cavidad torácica. Se considera de presentación tardía cuando se diagnostica después de los 30 días de vida extrauterina.

Más del 60% de los pacientes con hernia diafragmática congénita cuentan con un diagnóstico erróneo al momento del nacimiento, encontrándose dentro de los diagnósticos más frecuentes al derrame pleural, neumonía, neumotórax, neumatocele y absceso pulmonar.

Presentamos el caso de una paciente del sexo femenino de 3 años que acudió a urgencias por dolor abdominal, náuseas,

vómito, intolerancia a la vía oral y dificultad respiratoria. La radiografía de tórax evidenció migración de la cámara gástrica hacia el tórax, desplazamiento de la silueta cardíaca y las estructuras del mediastino hacia la derecha con la punta de la sonda nasogástrica ubicada en el hemitórax izquierdo. Se concluyó el diagnóstico de hernia diafragmática de presentación tardía. La paciente recibió tratamiento quirúrgico, el cual fue exitoso.

Este trabajo destaca la importancia de sospechar el diagnóstico de hernia diafragmática congénita de presentación tardía cuando se abordan pacientes pediátricos con dificultad respiratoria sin otra causa aparente, dolor abdominal, náuseas y vómito.

Palabras clave: *Hernia diafragmática congénita de presentación tardía; dificultad respiratoria; dolor abdominal agudo; pediatría.*

Late Presentation Congenital Diaphragmatic Hernia: Case Report with Literature Review Abstract

A congenital diaphragmatic hernia occurs when the diaphragm has a structural defect that allows the migration of abdominal organs into the chest cavity. It is called late presentation when its diagnosis does after 30 days of life.

More than 60% of patients with congenital diaphragmatic hernia are misdiagnosed. The most common misdiagnoses

^a Internado médico de pregrado. Centro Médico Dalinde. Ciudad de México, México.

^b Unidad de cuidados intensivos neonatales. Centro Médico Dalinde. Ciudad de México, México.

^c Enseñanza Médica. Centro Médico Dalinde. Ciudad de México, México.

ORCID ID:

[‡] <https://orcid.org/0000-0002-7343-4091>

[§] <https://orcid.org/0000-0002-8238-4639>

[◊] <https://orcid.org/0009-0003-2998-3776>

[¶] <https://orcid.org/0000-0003-0120-1333>

* Autor de correspondencia: Luis Octavio Bolaños-Pano.

Correo electrónico: octaviopanobolaos@outlook.com

Recibido: 23-marzo-2023. Aceptado: 31-mayo-2023.

are pleural effusion, pneumonia, pneumothorax, pneumatocele, and lung abscess.

We present a case of a 3-year-old female who attended the emergency room due to abdominal pain, nausea, vomiting, intolerance to the oral route, and respiratory distress. The chest X-ray showed migration of the gastric chamber towards the thorax, displacement of the cardiac silhouette and the mediastinal structures to the right, and the tip of the nasogastric tube located in the left hemithorax. The doctors concluded a late presentation diaphragmatic hernia. The patient received surgical treatment, which was successful.

This paper highlights the importance of suspecting the diagnosis of late-onset congenital diaphragmatic hernia when treating pediatric patients with respiratory distress without another apparent cause, abdominal pain, nausea, and vomiting.

Key words: *Late-onset congenital diaphragmatic hernia; respiratory distress syndrome; acute abdominal pain; pediatrics.*

INTRODUCCIÓN

Una hernia diafragmática congénita (HDC) es defecto estructural causado por una fusión inadecuada de la membrana pleuroperitoneal que forma el diafragma. Este defecto permite que las vísceras peritoneales migren hacia la cavidad torácica¹.

La migración de los órganos abdominales hacia la cavidad torácica a través del defecto herniario provoca compresión pulmonar y desplazamiento del mediastino en una dirección opuesta al defecto. Dependiendo de la magnitud de la compresión pulmonar, puede haber desarrollo restringido de los alvéolos e hipertrofia muscular en las arteriolas pulmonares; estas alteraciones generan hipoplasia pulmonar, que puede estar o no, acompañada de hipertensión pulmonar secundaria a un menor desarrollo del tamaño pulmonar y de sus vasos sanguíneos^{1,2}.

Según el tamaño del defecto herniario, los órganos abdominales (estómago, bazo, hígado, intestino delgado, entre otros) pueden desplazarse a través del defecto³. La HDC se diagnostica principalmente en neonatos, su incidencia es de un caso por cada 2,500 a 5,000 nacimientos y, la supervivencia después del diagnóstico es mayor al 60%^{1,4}.

Cuando esta patología es diagnosticada des-

La migración de los órganos abdominales hacia la cavidad torácica a través del defecto herniario provoca compresión pulmonar y desplazamiento del mediastino en una dirección opuesta al defecto. Dependiendo de la magnitud de la compresión pulmonar, puede haber desarrollo restringido de los alvéolos e hipertrofia muscular en las arteriolas pulmonares; estas alteraciones generan hipoplasia pulmonar, que puede estar o no, acompañada de hipertensión pulmonar secundaria a un menor desarrollo del tamaño pulmonar y de sus vasos sanguíneos.

pués de los 30 días de vida se denomina HDC de presentación tardía³. Se estima que la presentación tardía se presenta del 2.5 al 20% de todos los casos de HDC¹.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente del sexo femenino de 3 años con el antecedente de un internamiento a los 2 meses de edad por neumonía y dextrocardia.

Tres días antes de su ingreso a urgencias, la paciente presentó dolor abdominal de inicio súbito, tipo cólico, difuso y de baja intensidad. Sin prescripción médica, la madre le administró metoclopramida y la paciente tuvo mejoría parcial del dolor; sin embargo, en las siguientes 24 horas, además del dolor, la paciente presentó anorexia y náuseas. La madre le administró dimeticona y otra dosis de metoclopramida, pero la paciente no obtuvo mejoría.

La paciente fue llevada con un médico particular por la persistencia de los síntomas referidos, le realizaron el diagnóstico de un síndrome de intestino irritable y le prescribieron trimebutina y picosulfato de sodio, la madre le administró el tratamiento prescrito durante 24 horas, pero no observó mejoría. Posteriormente, la paciente presentó dificultad respiratoria, vómito e intolerancia a la vía oral, por lo que fue llevada al servicio de urgencias de un hospital pediátrico.

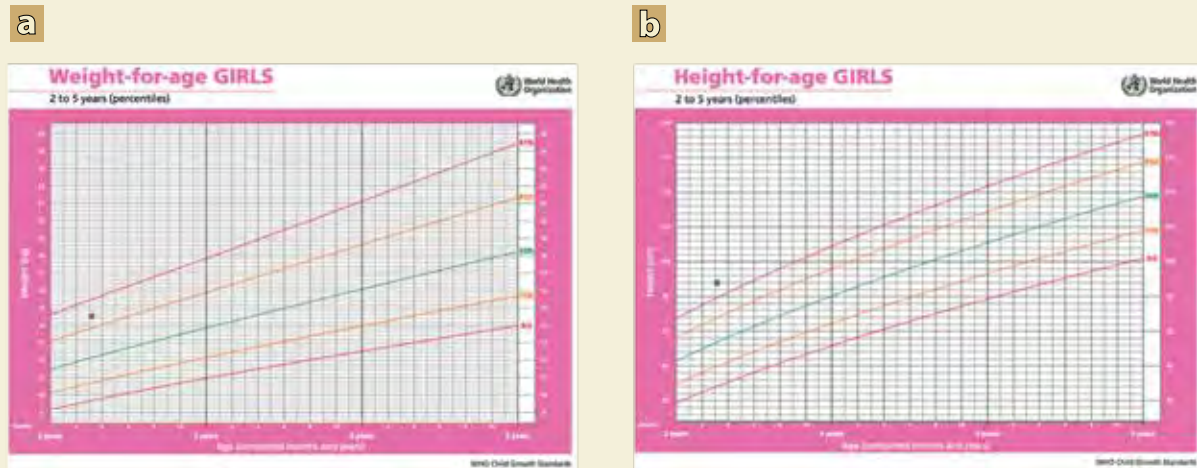


Figura 1. Ubicación de los percentiles del peso y la talla de la paciente según la Organización Mundial de la Salud

Se observa la ubicación de los percentiles del peso y la talla de la paciente según la Organización Mundial de la Salud. **a)** El peso de la paciente (14.5 kg) se ubica arriba del percentil 85 para niñas de 3 años. **b)** La talla de la paciente (97 cm) se ubica arriba del percentil 97 para niñas de 3 años. La herramienta para calcular los percentiles del peso y la talla en pacientes pediátricos está disponible en: <https://www.who.int/tools/child-growth-standards/standards/weight-for-age>

A su ingreso se evidenció frecuencia cardíaca de 142 latidos por minuto (percentil 90), frecuencia respiratoria de 24 respiraciones por minuto (debajo del percentil 50), temperatura de 37.2 °C (arriba del percentil 97), talla de 97 cm y peso de 14.5 kg (arriba del percentil 97 y 85 respectivamente, **figura 1**).

La exploración física del cráneo y del cuello no reveló hallazgos patológicos. El tórax era normolíneo. En el hemitórax izquierdo había disminución de los movimientos de amplexión y amplexación, disminución de las vibraciones vocales, hiperclaridad a la percusión y ausencia de ruidos respiratorios. En el hemitórax derecho no se identificaron hallazgos relevantes. La exploración precordial reveló ruidos cardíacos rítmicos, sin soplos ni fenómenos agregados. El abdomen se encontraba sin alteraciones en la inspección, con disminución de la peristalsis, blando, distendido, con dolor a la palpación profunda, timpánico a la percusión y sin datos de abdomen agudo. En el tacto rectal se documentó que el ano se encontraba en adecuada situación, con reflejo anal conservado y ámpula rectal vacía. El resto de la exploración física no evidenció alteraciones.

Los estudios de laboratorio evidenciaron discreta

elevación de azoados probablemente por deshidratación (**tabla 1**). La radiografía toracoabdominal evidenció una lesión dentro de hemitórax izquierdo con un gran nivel hidroaéreo, desplazamiento de las estructuras del mediastino hacia la derecha y no fue posible delimitar el diafragma izquierdo (**figura 2**).

Debido a los hallazgos clínicos y radiográficos se sospechó de una hernia diafrágica congénita de presentación tardía, se colocó una sonda nasogástrica de 14 French con lo cual se obtuvo mejoría parcial de los síntomas. Se solicitó una radiografía toracoabdominal de control, la cual evidenció disminución del nivel hidroaéreo en el hemitórax izquierdo y ubicación de la punta de la sonda en la cavidad torácica (**figura 2**).

El diagnóstico fue confirmado a través de una tomografía toracoabdominal simple; posteriormente, la paciente fue valorada por el servicio de cirugía pediátrica, quien confirmó el diagnóstico planteado y realizó la corrección quirúrgica del defecto herniario a través de una plastia diafrágica izquierda.

Durante el procedimiento se observó un defecto amplio en el hemidiafragma izquierdo e hipoplasia pulmonar izquierda, la cual mejoró con las manio-

Tabla 1. Valores de los exámenes de laboratorio

Estudio	Resultado	Unidades	Valores de referencia
Leucocitos	9.37	10 × 3/uL	4.5-10
Neutrófilos	82.03	%	37-73
Hemoglobina	15.06	g/dl	10-15
Hematocrito	43.80	%	30-46
Volumen corpuscular medio	84.30	fL	80-99
Plaquetas	403.20	10 × 3/uL	150-400
Procalcitonina	0.5	ng/ml	< 0.5 ng/mL
Proteína C reactiva	0.140	mg/dl	< 3 mg/L
Glucosa	86.1	mg/dl	70-110
Sodio	143.0	mEq/L	135-145
Potasio	4.41	mEq/L	3.6-5
Cloro	106.0	mEq/L	98-107
Urea	65.7	mg/dl	15-38
BUN	30.7	mg/dl	7-18
Creatinina	0.4	mg/dl	0.6-1.3
INR	1.21	-	0-0
Tiempo protrombina	14.40	Segundos	11-15.5
Tiempo trombolastina	31.60	Segundos	24-35

Se muestran los resultados de laboratorio realizados al ingreso de la paciente.

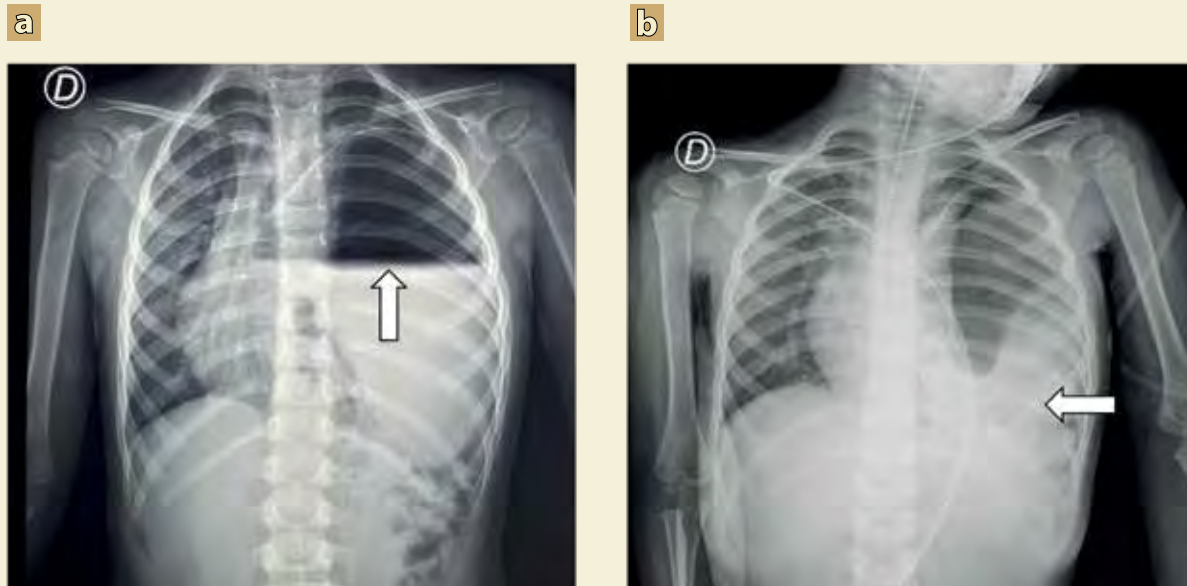


Figura 2. Radiografía toracoabdominal inicial

a) Se observa una radiografía anteroposterior de la región toracoabdominal que evidencia una lesión dentro de hemitórax izquierdo con un nivel hidroaéreo (flecha horizontal). Hay desplazamiento de la tráquea y la silueta cardiaca hacia la derecha (flecha vertical). No es posible delimitar el diafragma izquierdo. **b)** Se observa una radiografía anteroposterior de la región toracoabdominal tomada después de la colocación de una sonda nasogástrica. Es posible observar una disminución del volumen de la burbuja aérea y del nivel hidroaéreo. Las estructuras del mediastino regresaron parcialmente a su ubicación habitual (flecha vertical). La punta de la sonda nasogástrica se encuentra dentro del hemitórax izquierdo (flecha horizontal).



Foto: V. del Real, Machain et al

Figura 3. Radiografía toracoabdominal transoperatoria

Se observa una radiografía anteroposterior transoperatoria de la región toracoabdominal que evidencia descenso del hemidiafragma izquierdo (flecha horizontal). Ya no se observa la burbuja gástrica dentro del tórax.

bras de Valsalva. Se redujo el contenido abdominal del hemitórax izquierdo (estómago, intestino delgado, colon y bazo) sin complicaciones.

Durante el periodo transoperatorio se realizó una radiografía de tórax, en dicho estudio se ob-

servó descenso del ángulo costodiafragmático izquierdo en comparación con su homólogo derecho por disminución del tono muscular y la burbuja gástrica estaba ubicada fuera de la cavidad torácica (**figura 3**).



Foto: V. del Real-Machain et al.

Figura 4. Radiografía de tórax posoperatoria

Se observa una radiografía anteroposterior de tórax tomada 24 horas después del procedimiento quirúrgico que evidencia regresión del hemidiafragma izquierdo a su ubicación habitual y reexpansión del parénquima pulmonar.

Después de 24 horas del evento quirúrgico se realizó otro estudio radiográfico de control, el cual documentó elevación del ángulo costodiafrágico izquierdo, total expansión del parénquima pulmonar y ubicación normal de la silueta cardiaca, la cual anteriormente estaba totalmente localizada en el hemitórax derecho (**figura 4**).

La paciente cursó con una adecuada evolución postquirúrgica, los valores de azoados regresaron a los rangos de referencia y, finalmente, egresó del hospital sin complicaciones cuatro días después del procedimiento quirúrgico.

DISCUSIÓN

La HDC es relativamente rara, se presenta en uno de cada 2,500 a 5,000 nacidos vivos y, del 2.5 al 20% de todos los casos de HDC tendrán una presentación tardía; es decir, se diagnosticarán después de los 30 días de vida¹.

La incidencia es ligeramente mayor en los hombres. En el 80% de los casos el defecto se localiza en región posterolateral izquierda, en el 20% restante el defecto se encuentra en el hemidiafragma derecho y, la afectación bilateral es muy rara^{5,6}.

Las HDC se deben a un defecto estructural



Foto: Rawpixel/Freepik

causado por la fusión inadecuada de los elementos que forman el diafragma durante su desarrollo embrionario; este defecto permite a las vísceras abdominales migrar hacia la cavidad torácica. Cuando el defecto se localiza en la pared posterolateral se denomina hernia de Bochdalek (95% de los casos); con menor frecuencia, el defecto se ubica en la porción anterior del diafragma y se denomina hernia de Morgagni.

La etiología de las HDC aún es desconocida. Habitualmente son un defecto aislado; sin embargo, del 10 al 30% se asocian con anomalías cromosómicas subyacentes como la trisomía 18 o síndromes genéticos específicos como Beckwith-Wiedemann, Denys-Drash, Fryns, Gershoni-Baruch, Goltz, Killian-Pallister, entre otros⁵⁻⁷.

La ausencia de continuidad diafragmática se relaciona con el desplazamiento de las vísceras abdominales, aunque el estómago e hígado son las estructuras más involucradas, también puede existir herniación del bazo, colon, intestino delgado u otros órganos.

El desplazamiento de los órganos abdominales provoca compresión pulmonar y desplazamiento del mediastino. Según el tamaño del defecto anatómico y la compresión de las estructuras torácicas por las vísceras abdominales puede existir hipoplasia e hipertensión pulmonar⁵⁻⁷.

En general, las HDC suelen diagnosticarse antes del nacimiento o en los primeros días de vida extrauterina; sin embargo, en ocasiones el diagnóstico se realiza después de los 30 días del nacimiento. A esta situación se le conoce como presentación tardía.

Una HDC con presentación tardía puede tener manifestaciones gastrointestinales (dolor abdominal, náuseas y vómito), respiratorias (disnea, tos y taquipnea) y cardiovasculares; sin embargo, también existen casos asintomáticos. Las manifestaciones gastrointestinales y respiratorias pueden aparecer juntas o separadas, lo cual dificulta el diagnóstico porque son síntomas inespecíficos que pueden estar presentes en otras patologías. Habitualmente la intensidad de los síntomas depende del tamaño del defecto, el grado de compresión pulmonar, el desplazamiento de las estructuras mediastinales y la presencia (o ausencia) de complicaciones como

el estrangulamiento de las estructuras abdominales herniadas. Los hallazgos de la exploración física pueden evidenciar alteraciones anatómicas en la estructura del tórax, reducción en la entrada y salida de aire durante la auscultación pulmonar u otros datos derivados de la compresión de las estructuras torácicas^{1,3,8}.

El error diagnóstico ocurre en más del 60% de todos los casos de HDC de presentación tardía. Los diagnósticos erróneos más frecuentes son absceso pulmonar, derrame pleural, neumatocele, neumonía, neumotórax, entre otros^{1,3,8}.

Habitualmente, la radiografía de tórax es el primer estudio que se realiza en los pacientes con sospecha de HDC de presentación tardía y es suficiente para establecer el diagnóstico en más del 50% de los casos. El desplazamiento intratorácico de las vísceras abdominales es el hallazgo más común en la radiografía de tórax inicial; sin embargo, los errores en la interpretación de los hallazgos radiográficos ocurren en más del 25% de los estudios revisados. Otros hallazgos son desplazamiento contralateral del mediastino, niveles hidroaéreos y radioopacidades del hemitórax afectado. La herniación de un órgano sólido como el hígado o el bazo es un factor

de riesgo para la interpretación errónea de los estudios radiográficos. Los diagnósticos erróneos como el derrame pleural o el neumotórax son frecuentes y pueden conducir a decisiones terapéuticas inadecuadas como la colocación de sondas pleurales para el drenaje correspondiente; sin embargo, este procedimiento puede producir lesiones o perforación de las estructuras abdominales herniadas⁸.

Se ha reportado que una segunda radiografía tomada después de la colocación de una sonda nasogástrica puede disminuir la incidencia del error diagnóstico en las radiografías torácicas. En la mayoría de las ocasiones, además de la radiografía de tórax, es necesario realizar otro estudio de imagen confirmatorio como la tomografía simple⁸.

La morbilidad y mortalidad de la HDC de presentación tardía es elevada. Los reportes sobre la mortalidad oscilan entre el 40 y el 60% de los pacientes y están asociados a la presencia de complicaciones como disfunción cardiopulmonar por compresión de las estructuras del mediastino, estrangulamiento y necrosis de los órganos herniados, gastrotórax a tensión, obstrucción intestinal, ruptura esplénica, síndrome de intestino corto, vólvulo gástrico, entre otras^{4,6,8}.

El objetivo principal del tratamiento es conseguir un cierre sin tensión del defecto diafragmático⁴. La estrategia más utilizada para la reparación de la HDC con presentación tardía es el cierre quirúrgico del defecto anatómico con parche del diafragma a través de un abordaje abdominal abierto; sin embargo, también existen abordajes mediante toracoscopia o laparoscopia. Cuando existen adherencias entre las estructuras abdominales y torácicas suelen utilizarse abordajes toracoabdominales^{9,10}. La elección de la estrategia de reparación depende del tamaño del defecto y de las complicaciones identificadas al momento del diagnóstico.

En este trabajo se presenta el caso de una paciente de sexo femenino de 3 años con síntomas respiratorios y gastrointestinales inespecíficos secundarios a una HDC de presentación tardía. Tanto la sintomatología de la paciente, como el retraso en el diagnóstico, corresponden a lo reportado en la literatura.

No resulta extraño que la paciente haya tenido dos valoraciones médicas previas con diagnósticos erróneos (una a los dos meses de edad por un supuesto caso de neumonía con dextrocardia y otra con el diagnóstico inespecífico de una patología abdominal). En la valoración inicial los hallazgos en la exploración física eran compatibles con un neumotórax; sin embargo, la radiografía inicial fue suficiente para establecer el diagnóstico de HDC de presentación tardía.

Si bien, la primera radiografía era altamente sugestiva, se realizó una segunda toma posterior a la colocación de una sonda nasogástrica para disminuir el volumen gástrico y disminuir el riesgo de errores diagnósticos. Finalmente, el diagnóstico en esta paciente se confirmó mediante un estudio tomográfico simple.

Aunque el defecto anatómico era extenso y existía herniación de varios órganos abdominales (estómago, intestino delgado, colon y bazo), la evolución de la paciente fue favorable. La paciente fue egresada sin complicaciones cuatro días después de la intervención quirúrgica y continuó su seguimiento de manera ambulatoria; por lo cual, al momento de realizar este trabajo no fue posible determinar si existían otras alteraciones congénitas o genéticas.

CONCLUSIÓN

Debido a su baja incidencia y a la amplia diversidad de manifestaciones clínicas, las HDC con presentación tardía raramente son sospechadas. Es prudente que, durante el abordaje de pacientes pediátricos con dificultad respiratoria sin causa aparente y síntomas abdominales inespecíficos, se considere a la HDC con presentación tardía como una posibilidad diagnóstica. La confirmación diagnóstica con estudios de imagen es importante y debe realizarse de manera temprana para realizar un diagnóstico oportuno y evitar complicaciones derivadas de intervenciones terapéuticas inapropiadas como la colocación de drenajes torácicos. ●

REFERENCIAS

1. Ghabisha S, Ahmed F, Al-Wageeh S, et al. Delayed presentation of congenital diaphragmatic hernia: a case report. *Pan Afr Med J.* 2021;40(242). Doi: 10.11604/pamj.2021.40.242.32113
2. Kardon G, Ackerman KG, McCulley DJ, et al. Congenital diaphragmatic hernias: from genes to mechanisms to therapies. *Dis Model Mech.* 2017;10(8):955-70. Doi: 10.1242/dmm.028365
3. Muien MZA, Jeyaprasam K, Krisnan T, et al. Rare late-presentation congenital diaphragmatic hernia mimicking a tension pneumothorax. *Radiol Case Rep.* 2021;16(9):2542-2545. Doi: 10.1016/j.radcr.2021.06.024
4. Anekar AA, Nanjundachar S, Desai D, et al. Case Report: Late-Presenting Congenital Diaphragmatic Hernia With Tension Gastrothorax. *Front Pediatr.* 2021;14(9):618596. Doi: 10.3389/fped.2021.618596
5. Al-Salem AH. Congenital hernia of Morgagni in infants and children. *J Pediatr Surg.* 2007;42(9):1539-43. Doi: 10.1016/j.jpedsurg.2007.04.033
6. Shin HB, Jeong YJ. Late presenting congenital diaphragmatic hernia misdiagnosed as a pleural effusion: A case report. *Medicine (Baltimore).* 2020;12;99(24):e20684. Doi: 10.1097/MD.0000000000020684
7. Kosiński P, Wielgoś M. Congenital diaphragmatic hernia: pathogenesis, prenatal diagnosis and management. *Ginek Pol.* 2017;88(1):24-30. Doi: 10.5603/GP.a2017.0005
8. Bağlaj M, Dorobisz U. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: a literature review. *Pediatr Radiol.* 2005;35(5):478-88. Doi: 10.1007/s00247-004-1389-z.
9. Goudarzi H, Hemmatizadeh M, Anbara T. Surgical technique of congenital diaphragmatic hernia following sleeve gastrectomy; a case report study. *Int J Surg Case Rep.* 2022;99: 107671. Doi: 10.1016/j.ijscr.2022.107671
10. Testini M, Girardi A, Isernia RM, et al. Emergency surgery due to diaphragmatic hernia: case series and review. *World J Emerg Surg.* 2017;12:23. doi: 10.1186/s13017-017-0134-5