

# Diagnóstico prenatal de hernia diafragmática congénita. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Mónica Pérez Samperio,\* Abraham Rosas Chávez\*\*

## RESUMEN

El diagnóstico prenatal de la hernia diafragmática es posible en aproximadamente el 50% de los casos, con una edad gestacional promedio de 24 semanas al diagnóstico a través de ultrasonografía y mediante signos directos e indirectos de hernia diafragmática; es uno de los parámetros ultrasonográficos más utilizados que permite estimar el volumen pulmonar y el índice cefalopulmonar. Se describe que un índice cefalopulmonar  $< 1$  sería un marcador de mal pronóstico. El tratamiento consiste en cirugía posterior a la estabilización hemodinámica del neonato, y hasta el momento, la cirugía intrauterina no ha mostrado resultados concluyentes. El pronóstico de estos pacientes se relaciona con el grado de hipoplasia pulmonar.

**Palabras clave:** Hernia diafragmática, ultrasonografía prenatal.

## ABSTRACT

The prenatal diagnostic of diaphragmatic hernia it's possible in approximately 50% percent of the cases, with a gestational age to the diagnostic of 24 weeks in average, through the ultrasonography we can detect direct or indirect signs of diaphragmatic hernia. One of the major ultrasonography parameters which allow us to estimate the pulmonary volume is the lung to head ratio and when we have an  $< 1$  it could be a marker of a bad prognostic. The treatment consists in a subsequent surgery to the hemodynamic stabilization of the neonate, until now the intrauterine surgery has not showed concluding results. The prognostic of the diaphragmatic hernia essentially depends on the degree of the pulmonary hypoplasia.

**Key words:** Diaphragmatic hernia, prenatal ultrasonography.

## INTRODUCCIÓN

Las hernias diafragmáticas se definen como el paso del contenido abdominal a la cavidad torácica a través de un defecto en el diafragma,<sup>1</sup> o bien, defecto en el músculo del diafragma secundario a una alteración en la fusión de alguna de las estructuras que lo forman en la fase embrionaria, cuya consecuencia principal es la herniación de vísceras abdominales a la cavidad torácica que impiden el desarrollo pulmonar normal.<sup>2</sup> Se dividen en congénitas (anteriores o de Morgagni y posterolaterales o de Bochdalek) y adquiridas (traumáticas).<sup>1</sup>

Descrita por primera vez en 1848 por Bochdalek, con una incidencia de 1 en 2,000 a 5,000 nacidos vivos, la hernia diafragmática congénita constituye alrededor del 8% de todas las malformaciones congénitas mayores, con una elevada morbilidad a corto y largo plazo, de etiología multifactorial, y relacionada con fármacos antiepilépticos, talidomida y quinidina, déficit o exceso de vitamina A en la dieta y la diabetes materna.<sup>3</sup>

El diagnóstico de la hernia diafragmática congénita empieza desde la etapa prenatal.<sup>1</sup> La importancia del diagnóstico oportuno y la vigilancia prenatal tiene como objetivo descartar anomalías asociadas e individualizar el pronóstico de cada paciente.<sup>4</sup> Gracias al advenimiento de la ultrasonografía en el cuidado prenatal, actualmente es posible diagnosticar esta anomalía *in utero*, lo que teóricamente tendría la ventaja de optimizar el cuidado prenatal y mejorar el pronóstico prenatal.

El diagnóstico prenatal puede realizarse a partir del segundo trimestre de la gestación, lo que permite además identificar precozmente factores asociados a mal pronóstico. Entre estos últimos se encuentran la

\* Residente de tercer año.

\*\* Médico Especialista en Medicina Materno-Fetal.

Hospital de Ginecología y Obstetricia, Instituto Materno Infantil del Estado de México.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en: <http://www.medigraphic.com/maternoinfantil>



**Figuras 1 y 2.** Ultrasonido prenatal con presencia de hernia diafrágica izquierda.

presencia de anomalías estructurales asociadas, desviación mediastínica, asimetría cardíaca, presencia del estómago en el tórax, circunferencia abdominal disminuida y polihidramnios.<sup>5</sup>

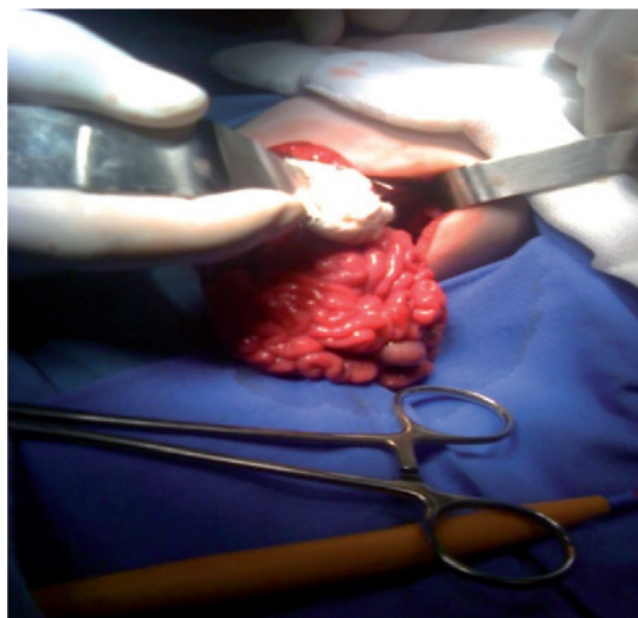
El tratamiento consiste en estabilizar los parámetros fisiológicos del neonato y posteriormente la corrección quirúrgica del defecto.<sup>1</sup> La mortalidad perinatal es de aproximadamente 50% a pesar del soporte intensivo.<sup>2,3</sup>

Se presenta el caso de una paciente joven, sin factores de riesgo, con diagnóstico prenatal de feto con hernia diafrágica congénita, se da seguimiento por el servicio de medicina materno fetal hasta la interrupción del embarazo, el recién nacido recibe tratamiento oportuno por parte del Servicio de Neonatología y Cirugía Pediátrica en esta unidad.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de paciente femenino de 22 años de edad, sin antecedentes hereditarios ni personales de importancia. Menarca a los 13 años de edad, ciclos menstruales regulares 28 x 3 días, inicio de vida sexual a los 19 años, parejas sexuales una, Gesta 2, Para 2. Métodos de planificación familiar: dispositivo intrauterino por dos años. Producto de la Gesta 2, con control prenatal regular desde las ocho semanas de gestación, seis consultas en centro de salud, ingesta de ácido fólico y hierro, sin complicaciones aparentes, con ultrasonido de control externo con sospecha de hernia diafrágica, motivo por lo que es enviada a esta unidad hospitalaria.

Se valora paciente por el Servicio de Medicina Materno Fetal cursando con embarazo de 33.3 semanas por fecha de última menstruación, exploración física sin alteraciones aparentes. Se realiza ultrasonido obstétrico (*Figuras 1 y 2*) mostrando producto único vivo, presentación cefálica, situación longitudinal, fe-



**Figura 3.** Corrección quirúrgica de hernia diafrágica en el recién nacido.

tometría promedio de 33.4 semanas, índice de líquido amniótico de 18.3 por Phelan, peso aproximado de 1,940 g, frecuencia cardíaca fetal de 130 latidos por minuto, placenta corporal grado II. Se observa hernia diafrágica izquierda, con presencia de asas intestinales y estómago en región torácica, desplazando la silueta cardíaca a la derecha, hígado intraabdominal índice cefalopulmonar de 1.2.

Continúa vigilancia estrecha y control ultrasonográfico regular, corroborándose persistencia del defecto en ultrasonidos subsecuentes. A las 36.5 semanas con presencia de desviación de la vena umbilical,

sugestiva de herniación hepática, por lo que se decide interrupción del embarazo por vía abdominal, previo informe a los Servicios de Neonatología y Cirugía Pediátrica.

Se realiza cesárea sin complicaciones aparentes, obteniéndose producto del sexo masculino, peso 3,000 g, talla 46 cm, Capurro de 37.1 semanas, Apgar 8/9, recibido por el Servicio de Neonatología para manejo inicial e intervenido Cirugía Pediátrica posterior al nacimiento con corrección del defecto por plicatura diafragmática (Figura 3).

## DISCUSIÓN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es una malformación estructural que se deriva en una fusión inadecuada de estructuras en el periodo embrionario y posee una elevada mortalidad.<sup>6</sup> La alteración se produce a las 9-10 semanas de gestación por falta de fusión de las membranas pleuroperitoneales con el *septum transversum* y el mesenterio dorsal esofágico, lo que resulta en la persistencia del canal pleuroperitoneal.<sup>7</sup>

Existen cuatro estructuras que contribuyen a la formación del diafragma: septo transversal, membranas pleuroperitoneales, mesenterio (mediastino) del esófago y pared del cuerpo. El septo transversal está formado por mesénquima y adquiere su posición durante la flexión de la cabeza, formará el tendón central del diafragma del adulto. Las membranas pleuroperitoneales y pleuropericárdicas se forman casi al mismo tiempo.

Durante las semanas nueve a 12 de gestación, las cavidades pulmonares y pleural segmentan verticalmente la pared del cuerpo y producen una capa interna y otra externa. La primera contribuye con el músculo del diafragma periférico a la formación de las membranas pleuroperitoneales. La capa externa participa en la pared abdominal. A medida que las cavidades pleurales continúan dividiendo verticalmente la pared del cuerpo, se forman senos costodiafragmáticos y se establece la forma en bóveda del diafragma adulto. La hernia diafragmática congénita suele aparecer en el lado izquierdo<sup>8</sup> en el 80% de los casos, unilateral, y es el resultado de la falta de fusión de la membrana pleuroperitoneal izquierda con los otros componentes.<sup>7</sup>

Las presentaciones más comunes son los defectos posterolaterales o hernia de Bochdalek, siendo la más común y más grave, y la hernia de Morgagni, que es mucho menos frecuente y de menor gravedad, siendo esta última un defecto anterior, por lo general a la derecha, secundaria a una insuficiencia en el desarrollo del segmento de tabique transversal retroesternal, con frecuencia la hernia sólo contiene epiplón y puede ser asintomática.<sup>4,7</sup>

Tiene una incidencia aproximada de 1/2,400 gestaciones, siendo más frecuente en el sexo masculino,<sup>3</sup> un tercio de ellas asociada a otras malformaciones

secundarias o a algún síndrome o aneuploidia, siendo las trisomías 13, 18 y 21 las más habituales. El riesgo de recurrencia en ausencia de historia familiar no supera el 2%.<sup>9,10</sup>

En un estudio reciente se demostró la relación de hernia diafragmática congénita con los niveles bajos de retinol en la sangre de cordón umbilical, lo que sugiere una alteración en el metabolismo de éste. Actualmente también se realizan estudios en donde se han observado genes específicos implicados en esta malformación.<sup>4,9</sup>

La consecuencia principal de la HDC es la hipoplasia pulmonar por compresión externa, dado que la HDC se forma antes de la formación del árbol bronquial, interfiere con etapas iniciales del desarrollo pulmonar, siendo más severa del lado de la hernia, aunque ambos lados pueden estar afectados. También existen alteraciones en las arteriolas pulmonares, ocasionando hipertensión pulmonar al nacimiento, la gravedad depende fundamentalmente de la magnitud de la herniación visceral.<sup>3</sup>

Las hernias diafragmáticas congénitas producen hipoplasia con hipertensión pulmonar en el recién nacido, lo cual genera alteraciones fisiológicas que amenazan gravemente la vida. La hernia diafragmática siempre va a producir alteraciones pulmonares restrictivas, ya sea por falta de movilidad del diafragma comprometido, por compresión pulmonar en el espacio pleural del contenido abdominal herniado o por hipoplasia pulmonar, lo cual reduce los volúmenes pulmonares y conduce a alteraciones en la ventilación y perfusión.<sup>1</sup>

Durante el control neonatal se puede observar polihidramnios en el 75% de los casos, por alteraciones en la deglución fetal, lo cual es un signo de mal pronóstico, ya que indica desplazamiento mediastinal importante.<sup>2,3</sup>

El diagnóstico prenatal varía desde 29 a 100% según las distintas series publicadas, con una edad gestacional al diagnóstico desde las 11 hasta las 38 semanas, con un promedio de 24 semanas. Mediante la ultrasonografía es posible detectar signos directos de hernia diafragmática, como ausencia de estómago en la cavidad abdominal o la presencia de estómago, hígado o intestino en la cavidad torácica. También existen signos indirectos como desviación del eje cardíaco en la imagen de cuatro cámaras, la presencia de polihidramnios o hidrops.<sup>4</sup>

El diagnóstico prenatal se realiza en el 50% de los casos, generalmente ecográfico, desde las 15 semanas de gestación, el corte estándar es el transversal del tórax en la proyección de cuatro cámaras cardíacas, observándose pérdida de la ecogenicidad de los pulmones, junto con una marcada desviación mediastínica, la proyección coronal de tórax y abdomen puede ser de utilidad para evaluar herniación hepática y del resto de los órganos abdominales. El pulmón se observa comprimido y conserva su forma en función de la gravedad de la hernia. El tamaño del pul-



món es utilizado para el cálculo de la relación cefalopulmonar, parámetro utilizado para estimar el grado de hipoplasia pulmonar y la supervivencia postnatal. Se considera mal pronóstico cuando el índice cefalopulmonar es menor de uno, éste es un marcador pronóstico muy útil independiente de la edad gestacional.<sup>1,4,6,9</sup>

Una vez identificada es importante la realización de cariotipo y estudio ecográfico detallado orientados a la búsqueda de otras malformaciones o síndromes. La resonancia magnética es útil para la evaluación de las vísceras herniadas difíciles de identificar por ecografía como el bazo, pero sobre todo para valorar herniación hepática, ya que este signo tiene un alto valor pronóstico, sobre todo la necesidad de ECMO (membrana de oxigenación extracorpórea) en el periodo postnatal,<sup>10-12</sup> lo cual constituye una terapéutica efectiva en el manejo postnatal de los recién nacidos con hernia diafragmática congénita.<sup>13,14</sup> También sirve para valorar al volumen pulmonar, y la relación tórax pulmón. Actualmente se realizan protocolos para valoración del índice cefalopulmonar por este método.<sup>1,2,4,11-13</sup>

En el diagnóstico prenatal también se recomienda realizar amniocentesis para descartar alteraciones cromosómicas y para determinar madurez pulmonar.<sup>2,12</sup>

Desde la introducción del cribado prenatal, una gran proporción de fetos con hernia diafragmática se diagnostican *in utero*, algunas veces se realiza interrupción de la gestación, cuando alteraciones cromosómicas y síndromes están presentes.<sup>2,3,14</sup>

Actualmente la intervención *in utero* se ha vuelto una alternativa aceptable, las primeras intervenciones consistieron en la reparación de la hernia diafragmática *in utero*, con la cual no se mostraron resultados mejores en comparación con la reparación de la misma en el periodo postnatal, incrementado la morbilidad materna; por el contrario, la fetoendoscopia para colocación de balón intratraqueal ha mostrado resultados favorables, con supervivencia del 50% de los fetos.<sup>2,3,13</sup> El seguimiento posterior a este procedimiento se ha llevado a cabo con mediciones del volumen del pulmón contralateral e índice cefalopulmonar para predecir la supervivencia después del parto, con una sensibilidad hasta del 95%.<sup>4,15</sup>

## CONCLUSIONES

En la actualidad, el diagnóstico de hernia diafragmática congénita debe impulsar la referencia temprana de pacientes a un centro de atención de tercer nivel en el que se pueda realizar un manejo integral y multidisciplinario de éstos con esta patología, a través de una evaluación completa, incluyendo estudios genéticos y de imagen.

El propósito principal de esta evaluación es descartar anomalías asociadas y evaluar la gravedad de la hipoplasia pulmonar con el fin de ofrecer a los padres un pronóstico individualizado. Este último pue-

de ser realizado con base en las dimensiones del pulmón, la vascularización y posición del hígado.

La importancia de un manejo multidisciplinario permitirá abordar los problemas neonatales y morbilidades posteriores. Con base en esta evaluación completa y después de la consejería extensa, los pacientes deben tomar una decisión informada para la elección de las opciones de manejo disponibles.

Los niños tratados por hernia diafragmática congénita sufren posteriormente de problemas pulmonares, nutricionales y del desarrollo neurológico, por lo que se les debe garantizar un seguimiento estricto.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gratacós E, Gomez RM, Romero GR, Nicolaides KH, Cabero RL. *Medicina fetal*, 1 ed. Panamericana, 2007; 293-300.
2. Tovar J. Congenital diaphragmatic hernia, *OJRD*, 2012; 7: 1 <http://www.ojrd.com/content/7/1/1>
3. Deprest J, Nicolaides K, Gratacós E. Fetal surgery for congenital diaphragmatic hernia is back from never gone, *Fetal Diagn Ther*, 2011; 29 (1): 6-17.
4. Jani J, Nicolaides K, Keller R, Benachi A, Peralta C, Favre R et al. Observed to expected lung area to head circumference ratio in the prediction of survival in fetuses with isolated diaphragmatic hernia, *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2007; 30 (1): 67-71.
5. Ovseyevitz J, Rodríguez E, Olvera J. Hernia diafragmática congénita, *An Med Asoc Med Hosp ABC*, 2004; 49 (1): 34-42.
6. Parra P, Rodríguez J, Ossandón F, Blanco A, Silva O, Salvo H. Hernia diafragmática, diagnóstico prenatal y seguimiento, *Rev Chi de Usg*, 2006; 9 (1): 15-20.
7. Beurskens L, Tibboel D, Lindemans J, Duvekot J, Cohen-Overbeek T, Veenma D. Retinol status of newborn infants is associated with congenital diaphragmatic hernia, *Pediatrics*, 2010; 126 (4): 712-720.
8. Bielinska M, Jay P, Erlich J, Mannisto S, Urban Z, Heikinheimo M et al. Molecular genetics of congenital diaphragmatic defects, *Ann Med*, 2007; 39 (4): 261-274.
9. Yang S, Nobuhara K, Keller R, Ball R, Goldstein R, Feldstein V et al. Reliability of the lung-to-head ratio as a predictor of outcome in fetuses with isolated left congenital diaphragmatic hernia at gestation outside 24-26 weeks, *Am J Obstet Gynecol*, 2007; 197 (1): 30e1-30e7.
10. Karen A, Busing A, Kilian K, Schaible T, Endier C, Schaffelder R et al. MR relative fetal lung volume in congenital diaphragmatic hernia: survival and need for extracorporeal membrane oxygenation. *Radiology*, 2008; 248 (1): 240-246.
11. Cannie M, Jani J, De Keyser F, Devlieger R, Van Schoubroeck D, Witters I et al. Fetal body volume: use at magnetic resonance imaging to quantify relative lung volume in fetuses suspected of having pulmonary hypoplasia, *Radiology*, 2006; 241 (3): 847-853.
12. Graham G, Connor P. Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia, *Semin Perinatol*, 2005; 29 (2): 69-76.
13. Ruano R, da Silva M, Campos J, Papanna R, Moise K, Tannuri U et al. Fetal pulmonary response after fetoscopic tracheal occlusion for severe isolated congenital diaphragmatic hernia, *Obstet Gynecol*, 2012; 119 (1): 93-101.

14. Muños M, Castañón M, Saura L, Cáceres F, Olivares M, Moreno J. Utilidad de la ECMO en pacientes con hernia diafragmática congénita, *Cir Pediatr*, 2010; 23 (3): 184-188.
15. Kays D. Hernia diafragmática congénita y lesiones pulmonares neonatales, *Surg Clin N Am*, 2006; 86 (2): 329-352.

Correspondencia:

**Dra. Mónica Pérez Samperio**

Hospital de Ginecología y Obstetricia, IMIEM

Paseo Tollocan s/n, esquina Puerto de Palos,

Col: Isidro Fabela, Toluca, México,

E-mail: monica31183@hotmail.com