



Hallazgos *post mortem* en neonatos con hernia diafragmática de Bochdalek

Post mortem *findings in neonates with Bochdalek diaphragmatic hernia*

Fernando Padilla-Santamaría,*+ Floribel Ferman-Cano,* Alicia Georgina Siordia-Reyes,*
Lucero Maya-Franco,‡ Jorge Héctor Genis-Zárate§

*Anatomía Patológica, UMAE Hospital de Pediatría "Dr. Silvestre Frenk Freund", Centro Médico Nacional Siglo XXI,
Instituto Mexicano del Seguro Social. Ciudad de México, México;

‡ Departamento de Atención a la Salud, Universidad Autónoma Metropolitana Unidad Xochimilco. Ciudad de México, México;

§ Departamento de Medicina Interna, Hospital General de Zona Núm. 2 Instituto Mexicano del Seguro Social. Nuevo León, México.

RESUMEN

Introducción: La hernia diafragmática congénita se define como el desplazamiento de los órganos abdominales a la cavidad torácica, a través de un defecto diafragmático. La hernia de Bochdalek es la más frecuente. **Objetivos:** Describir los hallazgos en autopsias de neonatos con hernia de Bochdalek, atendidos en un hospital pediátrico de tercer nivel, a lo largo de 22 años. **Material y métodos:** Estudio retrospectivo en el que se evaluaron los protocolos de autopsia con niños con diagnóstico de hernia de Bochdalek, entre 1997 y 2019. Dichos protocolos fueron evaluados nuevamente por dos patólogos pediatras, de manera independiente. **Resultados:** Se incluyeron 18 autopsias (2.26%). Doce (66.7%) fueron autopsias totales y seis parciales. Del total, diez correspondieron a neonatos masculinos (55.5%), y al momento de la muerte, la mediana de edad postnatal fue de 2.5 días. En la mayoría, el defecto diafragmático fue del lado izquierdo (66.7%) y todos presentaron hipoplasia pulmonar e hipertensión arterial pulmonar (HAP). La cardiopatía fue la malformación congénita más frecuente (44.4%), seguido de las malformaciones digestivas y genitourinarias. **Conclusiones:** En pacientes con hernia de Bochdalek, tanto las alteraciones secundarias (hipoplasia pulmonar e HAP) como las malformaciones congénitas se relacionan directamente con la morbilidad y mortalidad.

Palabras clave: Hernia diafragmática congénita, hernia de Bochdalek, estudio *post mortem* malformaciones congénitas, hipertensión pulmonar, neonatos.

ABSTRACT

Introduction: Congenital diaphragmatic hernia is defined as the displacement of the abdominal organs into the chest cavity through a diaphragmatic defect. Within this type of hernias, the Bochdalek hernia is the most common. **Objectives:** To describe the autopsy findings of neonates with Bochdalek hernia, treated in a tertiary pediatric hospital, over 22 years. **Material and methods:** Retrospective study in which the autopsy protocols of neonates diagnosed with Bochdalek hernia, carried out between 1997 and 2019, were evaluated. These protocols were evaluated again by two pediatric pathologists, independently. **Results:** 18 autopsies (2.26%) were included. Twelve (66.7%) were total, and six partial autopsies. Ten infants were male (55.5%), and at the time of death, the median postnatal age was 2.5 days. In the majority, the diaphragmatic defect was on the left side (66.7%), and all presented pulmonary hypoplasia and pulmonary arterial hypertension (PAH). Heart disease was the most frequent congenital malformation (44.4%), followed by digestive and genitourinary malformations. **Conclusions:** In patients with hernia Bochdalek, secondary disorders (pulmonary hypoplasia and HAP) and congenital malformations are directly related morbidity and mortality.

Keywords: Congenital diaphragmatic hernia, Bochdalek hernia, *post mortem* study, congenital malformations, pulmonary hypertension, neonates.

+ Correspondencia: FPS, fernando.psantamaría23@gmail.com

Conflict of interests: Los autores declaran que no tienen.

Citar como: Padilla-Santamaría F, Ferman-Cano F, Siordia-Reyes AG, Maya-Franco L, Genis-Zárate JH. Hallazgos *post mortem* en neonatos con hernia diafragmática de Bochdalek. Rev Mex Pediatr. 2020; 87(4): 137-141. <https://dx.doi.org/10.35366/95823>

INTRODUCCIÓN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es el desplazamiento de los órganos abdominales al tórax a través de un defecto diafragmático.¹ Esta entidad, en el periodo neonatal se asocia a complicaciones respiratorias por hipoplasia pulmonar, que son consecuencia de un compromiso mecánico debido a los órganos abdominales dentro del tórax, lo que puede llevar a la muerte del paciente. Se han reportado casos de HDC en edades mayores, incluso, en pacientes adultos.²⁻⁶

Sin tratamiento quirúrgico y cuidados pre- y postoperatorios en unidades de cuidados intensivos neonatales, la historia natural de los neonatos con HDC es fallecer por alteraciones secundarias a la herniación, como hipertensión arterial pulmonar (HAP).⁷ En México se reportan 0.51 casos de HDC por cada 10,000 nacimientos.⁸

Las HDC se clasifican de acuerdo con la localización del defecto: posterolateral (Bochdalek), anterior (Morgagni) y central.^{1,9} La HDC de Bochdalek (HDCB) es la más frecuente, representando hasta 85% de los casos, siendo el lado izquierdo la localización más frecuente (85%).^{9,10}

El diagnóstico de HDC puede ser *in utero*, entre las 11 y 38 semanas de gestación mediante una ecografía obstétrica. Con este método, a la semana 24 se diagnostican del 50 al 70% de los casos.^{11,12}

La autopsia (o estudio *post mortem*) es un procedimiento invaluable, al brindar hallazgos histopatológicos certeros y con información morfológica de alta calidad, tanto de los órganos involucrados como de las malformaciones acompañantes en otros sitios anatómicos.¹¹ Este procedimiento en niños con HDC puede ser muy relevante ya que es posible integrar síndromes genéticos o determinar si la malformación fue aislada.

En la literatura médica, los reportes de autopsias de pacientes con HDCB son limitados. El presente estudio tiene por objetivo describir los hallazgos *post mortem* de neonatos con HDCB atendidos en un hospital pediátrico de tercer nivel de atención en la Ciudad de México.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo que consistió en la reevaluación de autopsias realizadas de enero de 1997 a diciembre de 2019, en niños con diagnóstico de HDCB que fueron atendidos en el Hospital de Pediatría “Dr. Silvestre Frenk Freund” del Centro Médico Nacional Siglo XXI, del Instituto Mexicano del Seguro Social, la cual es

una Unidad Médica de Alta Especialidad a la que se refieren pacientes de hospitales generales, localizados principalmente en el Estado de México, Morelos, Guerrero, Chiapas y la propia Ciudad de México.

Se evaluaron todas las laminillas, fotografías y piezas conservadas en el archivo del Departamento de Anatomía Patológica. La evaluación fue realizada de manera cegada, por dos médicas especialistas en Patología Pediátrica. Las variables incluidas fueron: edad al momento de la muerte, sexo, localización del defecto diafragmático (izquierdo o derecho), presencia de hipoplasia pulmonar, grado de HAP (de acuerdo con la clasificación de Heath-Edwards¹³), número de órganos en la cavidad torácica, así como la presencia de cardiopatía congénita y de otras malformaciones asociadas.

RESULTADOS

En el periodo de estudio, de un total de 800 autopsias realizadas, se identificaron 18 reportes con diagnóstico de HDCB, lo que representó el 2.25% de todos los

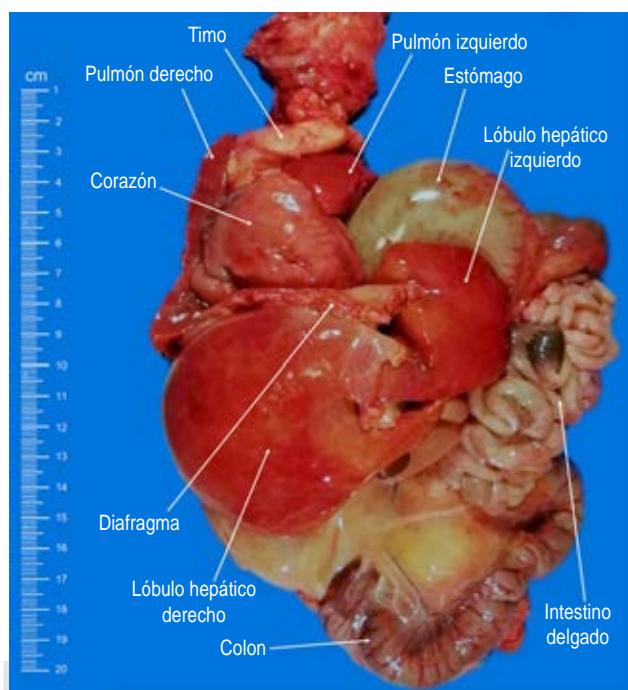


Figura 1: Bloque toracoabdominal en fresco de un neonato con hernia diafragmática de Bochdalek. Se observa el defecto diafragmático izquierdo con hipoplasia pulmonar. Se aprecia el estómago, el lóbulo hepático izquierdo, colon e intestino delgado dentro de la cavidad torácica; además de la malrotación intestinal y áreas de necrosis en el intestino delgado.

Tabla 1: Principales hallazgos de autopsia en 18 pacientes con hernia de Bochdalek.

Hallazgos post mortem	n	%
Localización de la hernia		
Izquierda	12	66.7
Derecha	6	33.3
Número de órganos abdominales dentro de la cavidad torácica		
1 a 3	10	55.5
4 o 5	8	45.5
Hipoplasia pulmonar		
Unilateral	12	66.7
Bilateral	6	33.3
Hipertensión arterial pulmonar		
Grado I	1	5.6
Grado II	11	61.1
Grado III	6	33.3
Cardiopatía congénita		
Presente	8	44.4
Hallazgos cardíacos*		
Conducto arterioso permeable	6	
Comunicación interventricular	4	
Comunicación interauricular	3	
Hipoplasia del arco aórtico	2	
Aurícula derecha hipoplásica	2	
Coartación aórtica	2	
Ventrículo derecho hipoplásico	1	
Doble vía de salida del ventrículo derecho	1	
Malformaciones gastrointestinales		
Malrotación intestinal	5	27.8
Malformaciones urogenitales		
Duplicación renal bilateral	1	5.6
Atresia ureteral izquierda	1	5.6
Criptorquidia	1	5.6

* Un paciente pudo haber tenido más de una malformación cardíaca.

estudios *post mortem*. Doce (66.7%) fueron autopsias totales y seis autopsias parciales. En la *Figura 1* se muestra la fotografía de un bloque toracoabdominal, en fresco.

Del total, fueron diez neonatos masculinos (55.5%) y ocho femeninos, quienes fueron sometidos a manejo quirúrgico para resolución de la hernia diafragmática. Al momento de la muerte, la mediana de edad postnatal fue de 2.5 días con una variación de nueve horas hasta de 87 días.

En la *Tabla 1* se muestran los hallazgos de los estudios de autopsia; como se muestra, en la mayo-

ría el defecto diafragmático fue del lado izquierdo en 12 (66.7%) y seis del lado derecho. Todos los pacientes presentaron hipoplasia pulmonar, siendo en 12 casos unilateral.

En todos los casos hubo órganos abdominales dentro del tórax, los cuales se relacionaron anatómicamente con la localización del defecto. El intestino delgado fue el más frecuentemente encontrado (n = 17), seguido del hígado (n = 14), colon (n = 10), bazo (n = 8), estómago (n = 7), vesícula biliar (n = 2), páncreas (n = 1) y glándulas suprarrenales (n = 1).

Ocho pacientes (44.46%) presentaron cardiopatía congénita, pero hubo algunos con más de un defecto. El principal fue el conducto arterioso (n = 6), seguido de comunicación interventricular (n = 4) y de comunicación interauricular tipo foramen oval (n = 3).

Finalmente, es de señalar que todos los pacientes tuvieron algún grado de HAP (*Figura 2*), pero la proporción de HAP grado III fue un poco mayor entre quienes tuvieron cardiopatía congénita.

DISCUSIÓN

La HDCB afecta el crecimiento y desarrollo de los pulmones, debido al compromiso de la dinámica respiratoria, del volumen pulmonar, del espacio del tórax (lo cual depende del número de órganos abdominales

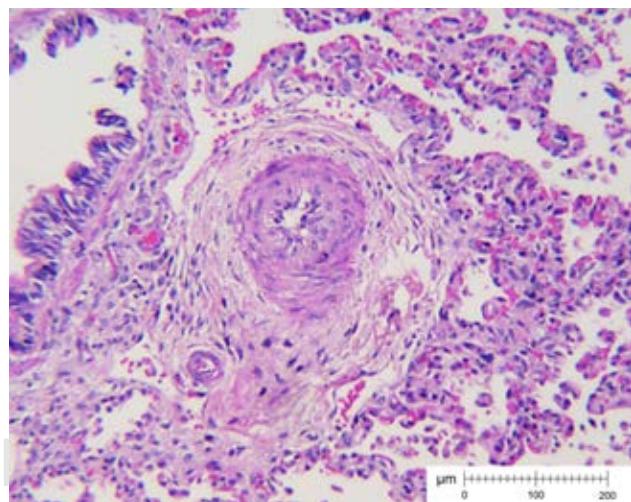


Figura 2: Hipertensión arterial pulmonar grado III de acuerdo con la clasificación de Heath-Edwards.¹³ En la imagen se observan células epiteliales que se transforman en miofibroblastos para la construcción de músculo y colágeno (hematoxilina y eosina, 40x).

dentro de esta cavidad) y del volumen del líquido amniótico.^{9,10,14}

La hipoplasia pulmonar representa un obstáculo importante para la supervivencia de un neonato con HDCB, además que, al acompañarse de HAP, aumenta el riesgo de muerte.^{7,8,14}

En el presente estudio, la cardiopatía fue una de las malformaciones congénitas más frecuentes, seguido de las malformaciones gastrointestinales y urogenitales, lo cual ya ha sido descrito previamente. En la literatura, de forma similar a lo reportado en este estudio, el tipo de cardiopatía que se asocia con HDCB son los defectos del séptum interventricular, del séptum interauricular y coartación aórtica. Mientras que las malformaciones gastrointestinales pueden ser malrotación intestinal, ano imperforado, ausencia de vesícula biliar y bazo accesorio; en el presente estudio se identificaron cinco pacientes con malrotación intestinal.

Cabe destacar que en este estudio no se identificaron otros tipos de malformaciones congénitas descritas en pacientes con HDCB, como músculo-esqueléticas (malformaciones en extremidades, onfalocele, anomalías en columna vertebral), respiratorias (secuestro pulmonar, fistula traqueoesofágica), del sistema nervioso central (defectos del tubo neural, hidrocefalia) u oftalmológicas (hipoplasia ocular). Asimismo, parece relevante el hecho de que en ninguno de los 18 estudios *post mortem* se haya encontrado pacientes con cromosomopatías, como trisomías 13, 18 y 21, trisomía parcial 20 y tetraploidía 21.¹¹

Desde hace mucho tiempo es conocido que ha disminuido la frecuencia de realización de estudios de autopsia en pacientes que fallecen en hospitales. De ahí, que es posible considerar que los hallazgos de autopsia no representan apropiadamente el espectro clínico de los pacientes atendidos. En un estudio realizado por García H y su grupo entre 1993 y 1998, en el mismo hospital, describieron 65 neonatos con HDC, observando que la HDCB fue la más frecuente (86%) y que ésta se localizaba predominantemente a la izquierda (88%). Además, se reportó que la hipoplasia pulmonar ocurrió entre el 20 y 95%, pero su evaluación en algunos casos fue subjetiva, ya que fue detectada en el momento del procedimiento quirúrgico. Respecto a la asociación con malformaciones congénitas, lo más frecuente fue: conducto arterioso permeable (9.5%), síndrome de Fryns (3%), comunicación interauricular (3%) y criptorquidia (3%).¹⁵

Por otro lado, en este estudio se informan los hallazgos de autopsia de 18 pacientes, realizados durante 22 años, pero este número es inferior a lo descrito en

2004 por van Dooren MF y colaboradores, en los Países Bajos. Estos autores identificaron 39 autopsias de niños con HDC en un periodo de 14 años (1988 a 2001).¹⁶ Mientras que en una revisión de autopsias reportadas en 10 años en un hospital de Estados Unidos de Norteamérica se incluyeron sólo 13 casos.¹⁷

Para terminar, se tiene que destacar la necesidad de continuar realizando autopsias; como se comentó, el número de autopsias ha disminuido, pero este fenómeno parece ser mayor en hospitales de países en vías de desarrollo.¹⁸ Al respecto, se tiene que reconocer que los estudios *post mortem* tienen muchos beneficios que impactan a familiares (consuelo a la familia, asesoría genética respecto a futuros hijos), pero principalmente para mejorar la calidad de atención. El resultado de estos estudios ayuda al equipo de salud a determinar la efectividad de la terapéutica empleada (tanto médica como quirúrgica), así como para reconocer alteraciones o malformaciones que pudieran modificar el pronóstico de los pacientes.¹⁹

REFERENCIAS

1. Bolaños-Nava I. Hernia diafragmática congénita. *Rev Mex Anestesiol.* 2005; 28 (Supl.1): S126-S128.
2. Pereira S, Ribeiro PV, Araujo N, Moreira D, Barbosa L. Congenital diaphragmatic hernia with delayed diagnosis: report of two cases. *Case Rep Clin Med.* 2015; 4: 114-118.
3. Salas G, Reusmann A, Boglione M, Rubio M, Fumiere F, Fariña D. Hernia diafragmática congénita bilateral de diagnóstico tardío: reporte de un caso. *Arch Argent Pediatr.* 2016; 114 (1): e29-e31.
4. Hamid KS, Rai SS, Rodriguez JA. Symptomatic Bochdalek hernia in an adult. *JSL.* 2010;14 (2): 279-281. doi:10.4293/108680810X12785289144719
5. Aziz A, Yasmin R, Haque MA. Bochdalek hernia in asymptomatic adults: a case report of radiological importance. *J Bangladesh Coll Phys Surg.* 2018; 36 (4): 175-178.
6. Herling A, Makhdom F, Al-Shehri A, Mulder DS. Bochdalek hernia in a symptomatic adult. *Ann Thorac Surg.* 2014;98 (2): 701-704. doi:10.1016/j.athoracsur.2013.09.074
7. Bracho-Blanchet E, Esperante-Lozano S, Dávila-Pérez R, Reed-López F, Zalles-Vidal C, Nieto-Zermeño J. Factores pronóstico para mortalidad en recién nacidos con hernia de Bochdalek. Estudio de casos y controles. *Cir Cir.* 2011; 79 (4): 305-311.
8. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Valdés-Hernández J, Reyes-Pablo AE. Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2017; 74 (4): 301-308.
9. Chandrasekharan PK, Rawat M, Madappa R, Rothstein DH, Lakshminrusimha S. Congenital diaphragmatic hernia-a review. *Matern Health Neonatol Perinatol.* 2017; 3: 6.
10. Maggioli J, Rubilar L, Girardi G, Pérez L. Hernia diafragmática en Pediatría. *Neumol Pediatr.* 2016; 11 (2): 85-89.
11. Graham G, Connor P. Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol.* 2005; 29 (2): 69-76.
12. García-Posada R, Gómez O, Martínez JM, Puerto B, Gratacós E. Hernia diafragmática congénita: criterios pronósticos y estado

- actual del tratamiento prenatal. Guía clínica. *Diagn Prenat*. 2012; 23 (3): 126-133.
- 13. Heath D, Edwards JE. The pathology of hypertensive pulmonary vascular disease. A description of six grades of structural changes in the pulmonary arteries with special reference to congenital cardiac septal defects. *Circulation*. 1958; 18: 533-547.
 - 14. Kattan J. Hernia diafragmática congénita: frontera entre ciencia básica y clínica. *Rev Chil Pediatr*. 2002; 73 (3): 229-238.
 - 15. García H, Aparicio-de la Luz S, Franco-Gutiérrez M, González-Lara D, González-Cabello H, Villegas-Silva R. Factores pronósticos asociados a mortalidad en recién nacidos con hernia diafragmática congénita. *Gac Med Mex*. 2003; 139 (1): 7-14.
 - 16. Van Dooren MF, Goemaere NNT, De Klein A, Tibboel D, De Krijger RR. Postmortem findings and clinicopathological correlation in congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Dev Pathol*. 2004; 7: 459-467.
 - 17. Borys D, Taxy JB. Congenital diaphragmatic hernia and chromosomal anomalies: autopsy study. *Pediatr Dev Pathol*. 2004; 7 (1): 35-38.
 - 18. Cohen MC, Drut R. La autopsia en pediatría. Diagnóstico de situación en un hospital de pediatría de referencia. *Arch Argent Pediatr*. 2003; 101 (3): 166-170.
 - 19. Ridaura-Sanz C, De León-Bojorge B, López-Corella E. SIDA en niños y adolescentes. Un estudio de 34 autopsias en dos décadas. *Acta Pediatr Mex*. 2007; 28 (6): 270-277.