



Hernia diafragmática congénita: una actualización en el abordaje diagnóstico y terapéutico

Congenital diaphragmatic hernia: a review of the diagnosis and management



¹ **María José Lizano Villarreal**

Investigadora independiente. San José, Costa Rica.

 <https://orcid.org/0000-0002-4368-6642>

² **Daniel Arroyo Solís**

Investigador independiente. San José, Costa Rica.

 <https://orcid.org/0000-0001-5804-1743>

³ **Federico Gamboa Hernández**

Investigador independiente. San José, Costa Rica.

 <https://orcid.org/0000-0001-8435-8293>

Recibido
10/02/2023

Corregido
07/03/2023

Aceptado
20/03/2023

RESUMEN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es una malformación infrecuente del desarrollo del diafragma por un defecto en el cierre de los canales pericardioperitoneales en el desarrollo embriológico. Se caracteriza por la herniación de los contenidos abdominales en el tórax, comprometiendo el desarrollo pulmonar. Tiene una prevalencia anual estimada de 1 a 4 casos en 10,000 nacidos vivos. La mayoría de los casos son esporádicos y multifactoriales, incluyendo factores ambientales y genéticos, o se presenta en asociación a otras malformaciones congénitas. Ambos alteran la diferenciación de las células mesenquimales en el proceso de formación del diafragma. La forma más frecuente es la hernia de Bochdalek (más del 95% de los casos), descrita como un defecto posterolateral que predomina en el lado izquierdo. Las consecuencias más relevantes son la hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar persistente, responsables de la morbimortalidad asociadas a la HDC. Actualmente, el abordaje de esta patología se basa en el diagnóstico oportuno y la identificación de los fetos gravemente afectados para permitir planificar el parto o las nuevas terapias in útero, las cuales siguen en constantes estudios. Este artículo expone una revisión actualizada del diagnóstico y tratamiento pre y postnatal de la HCD.

PALABRAS CLAVE: hernia congénita diafragmática; hipoplasia pulmonar; hernia de Bochdalek; malformación congénita.

ABSTRACT

Congenital diaphragmatic hernia (CDH) is a rare developmental malformation of the diaphragm due to a defect in the closure of the pericardioperitoneal canals during embryological



development. It is characterized by herniation of abdominal contents into the thorax, compromising pulmonary development. It has an estimated annual prevalence of 1 to 4 cases in 10,000 live births. Most cases are sporadic and multifactorial, including environmental and genetic factors, or in association with other congenital malformations; both alter the differentiation of mesenchymal cells in the process of diaphragm formation. The most frequent form is Bochdalek hernia (more than 95% of cases), described as a posterolateral defect that predominates on the left side. The most relevant consequences are pulmonary hypoplasia and persistent pulmonary hypertension, responsible for the morbidity and mortality associated with CDH. Currently, the approach to this pathology is based on timely diagnosis and identification of the severely affected fetuses to allow planning for delivery or new in utero therapies, which are still under constant study. This article presents an updated review of the diagnosis and pre- and postnatal treatment of CDH.

KEY WORDS: congenital diaphragmatic hernia; pulmonary hypoplasia; Bochdalek hernia; congenital malformation.

¹ Médica general, graduada de la Universidad de las Ciencias Médicas. Correo electrónico: mmariajolizano@gmail.com.

² Médico general, graduado de la Universidad de las Ciencias Médicas. Correo electrónico: darrovosolis@gmail.com

³ Médico general, graduado de la Universidad de las Ciencias Médicas. Correo electrónico: fede.gamboah@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es una discontinuidad del diafragma que resulta en la herniación de los órganos abdominales hacia la cavidad torácica (1,2). La HDC representa un 8% de las malformaciones congénitas (2), con una prevalencia estimada de 1 a 4 en 10,000 nacidos vivos (1). Estas cifras no toman en cuenta abortos u óbitos, que corresponden a aproximadamente un 30% de los casos (1). No existe un vínculo asociado al sexo, ni se relaciona con la edad materna (1,2). Fue descrita por primera vez en 1754 por McCauley, quien realizó una descripción anatómica y fisiopatológica en la autopsia de un recién nacido que falleció a la hora y media de vida por insuficiencia respiratoria aguda. Posteriormente, en 1848, Vincent Alexander Bochdalek puntualizó los conceptos básicos de la HDC, y actualmente este defecto aún lleva su nombre (3). La hernia de Bochdalek es la variante más frecuente (más del 95% de los casos), descrita como un defecto posterolateral con

herniación de órganos abdominales a la cavidad torácica asociado a un grado variable de hipoplasia pulmonar. Existen otras variantes como las hernias de Morgagni anteriores o retroesternales, defectos anterolaterales y agenesia del diafragma (2).

La HDC puede ocurrir de forma aislada, sin embargo, se asocia a otras malformaciones en aproximadamente un 50% de los casos (2). En la forma compleja o no aislada, las cardiopatías congénitas son las que principalmente se asocian, en especial los defectos del septum interventricular, la tetralogía de Fallot o la coartación de aorta, y otros defectos menos severos como el conducto arterioso permeable y foramen oval permeable. Las malformaciones del sistema genitourinario, tracto gastrointestinal, sistema nervioso central y sistema esquelético se relacionan en menor porcentaje (3). Estas anomalías son más frecuentes en las HDC bilaterales, donde un 95% de esta presentación se asocia con otra malformación; sin embargo, de manera

beneficiosa esta presentación ocurre en menos del 2% de las HDC (1). Es importante mencionar que en síndromes genéticos es más frecuente que ocurran estas asociaciones (1). Por otro lado, la presencia de hipoplasia pulmonar, malrotación intestinal y dextroposición del corazón son consecuencias de la patología (1). En las últimas décadas, se han reconocido factores de riesgo para la supervivencia, como la hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar, asociadas con una morbimortalidad postnatal severa. Por esta razón, se prefiere la cirugía programada y la ventilación mecánica asistida (VMA) con hipercapnia permisiva (2). El objetivo de esta revisión bibliográfica consiste en exponer de forma integral la hernia diafragmática congénita, así como una actualización sobre la evidencia más reciente en el abordaje diagnóstico y tratamiento de este defecto.

MÉTODO

Para el desarrollo de esta revisión bibliográfica, se realizó una búsqueda de artículos de revisión, metaanálisis, revisiones sistemáticas y estudios observacionales en las bases de datos PubMed, Elsevier y Google Scholar. Como palabras clave para la búsqueda se utilizaron "Congenital Diaphragmatic Hernia" y "Pulmonary Hypoplasia". Se revisaron un total de 21 publicaciones para este artículo, de los cuales 16 se encuentran entre el periodo del 2018 y el 2023, y cumplen con los criterios mencionados para cumplir los objetivos de la revisión.

ETIOPATOGENIA

La cavidad peritoneal y pleural se separan en la séptima semana de gestación. Antes de la separación, ambas cavidades se comunican mediante los canales

pericardioperitoneales, y es en estos donde inicia el desarrollo de los pulmones, hasta que son demasiado grandes y se expanden en el mesénquima de la pared torácica, separándolo en la pared propiamente dicha y los pliegues pleuroperitoneales (2,4). Estos aparecen al inicio de la quinta semana, se expanden hacia medial y ventral, y se fusionan con el mesenterio del esófago y el tabique transversal para cerrar los canales pericardioperitoneales y formar el diafragma (2,4). Un fallo en el cierre normal de los pliegues pleuroperitoneales permite la herniación de vísceras en la cavidad torácica, lo que interfiere con el desarrollo pulmonar (1).

El desarrollo pulmonar comprende cinco etapas, que comienzan en la cuarta semana de gestación y la maduración completa termina incluso posterior al término (2,3). El origen de la tráquea y la yema pulmonar provienen del intestino anterior y su formación también inicia en la cuarta semana de gestación. Es hasta el final del periodo embrionario que los pulmones se pueden identificar como dos órganos separados en la cavidad torácica (2,4). El desarrollo vascular pulmonar se produce a medida que se desarrollan las vías respiratorias. Inicia a partir del mesénquima alrededor de la yema pulmonar y forma un circuito entre ambos lados del corazón (2,3). La etiología de la HDC es multifactorial, la mayoría de casos son esporádicos e idiopáticos (1,2). Entre los factores implicados se incluyen causas ambientales y genéticas que pueden alterar la diferenciación de las células mesenquimales en el proceso de formación del diafragma (4). Se describe una herencia heterogénea que incluye patrones autosómicos recesivos, autosómico dominante y ligado al cromosoma X (3). El síndrome de Fryns es el más común, tiene una herencia

autosómica recesiva heterogénea (1,4). La HDC puede ser un componente de los síndromes de Apert, CHARGE, Coffin-Siris, Goltz, Perlman, Swyer, Brachmann-Cornelia De Lange, secuencia Goldenhar, Beckwith Wiedemann, Simpson-Golabi-Behmel, Matthew-Wood, Jarcho-Levin, Fraser, Stickler, Pierre Robin, Wolf-Hirschhorn, Emanuel y otros (1). El gen *Wt1* es el que principalmente se asocia a HDC, mutaciones en este gen comprenden los síndromes de Denys-Drash y el síndrome de Meacham. El síndrome de Beckwith-Wiedemann se asocia a una impronta anormal en un gen reprimido por *Wt1* (2). La HDC también se relaciona a anomalías cromosómicas numéricas, como la trisomía 13,18, 21 y el síndrome de Turner. Se relaciona con deleciones cromosómicas recurrentes, incluidas 1q42, 8p, 15q26 y Xp distal (2). Los factores ambientales se describen por modelos experimentales, usualmente en roedores. Se incluyen factores teratogénicos como el herbicida nitrogen, nutricionales como deficiencia de vitamina A y fármacos como exposición a talidomida, anticonvulsivantes o quinina (1,2).

La fisiopatología comprende la hernia diafragmática, la hipoplasia pulmonar y la herniación de los órganos abdominales hacia la cavidad torácica. Es común que presenten un conducto arterioso permeable, foramen oval permeable y ausencia de rotación de los intestinos (2). Ambos pulmones son hipoplásicos, pero se afecta en mayor grado el del lado del defecto diafragmático. El pulmón hipoplásico tiene menos alvéolos y producción de aire, así como un retraso en la diferenciación de células epiteliales pulmonares. La trama vascular es hipoplásica con disminución de las ramas arteriales; además, son más pequeños, con una media y adventicia más

gruesas, lo que produce un aumento en las resistencias vasculares pulmonares (2). En resumen, la alteración del desarrollo pulmonar causa hipoplasia pulmonar bilateral, secundaria a la herniación del contenido abdominal en el lado del defecto. Los pulmones en desarrollo muestran una anatomía alterada con hipoplasia acinar, disminución de los bronquiolos terminales y desarrollo alveolar fallido. Por otro lado, la hipertensión pulmonar es una consecuencia funcional de las anomalías estructurales de la vasculatura pulmonar. La hipoplasia pulmonar reduce el lecho vascular pulmonar, el cual presenta remodelación en su arquitectura, con el consecuente aumento de las resistencias vasculares pulmonares son el factor que contribuyen a la hipertensión pulmonar en el neonato con HDC (5).

PRESENTACIÓN CLÍNICA

La forma clásica es la Hernia de Bochdalek, que se define como una HDC en localización posterolateral; hace referencia a un 95% de los defectos y usualmente es izquierda. Otras ubicaciones corresponden a anterior-retroesternal o anterior-peristernal, que se denomina Hernia de Morgagni, o pueden ser de ubicación central. Hasta un 85% se ubican del lado izquierdo, el lado derecho únicamente corresponde un 10-15% de los casos, y la presentación bilateral es rara (1). Las hernias izquierdas usualmente desplazan el estómago y pueden afectar el hígado, pero las que tienen una mayor influencia sobre el hígado son las derechas, ya que lo suelen desplazar hacia arriba. Ambas producen hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar; sin embargo, difieren en cuanto a su efecto sobre el corazón, porque las del lado izquierdo con desviación del mediastino pueden disminuir la masa ventricular izquierda, lo que puede producir

síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (1). Ambos tipos de hernia afectan el intestino de manera similar. La forma más extrema de HDC es la ausencia (agenesia) diafrágica, y es la que peor pronóstico tiene (1). Cabe destacar que la presencia de un saco herniario, compuesto por peritoneo parietal y pleura, se ha asociado a un mejor pronóstico al contar con un mayor volumen pulmonar debido a una menor compresión y menor incidencia de herniación hepática (6). Posterior al nacimiento, estos pacientes presentan dificultad respiratoria en las primeras horas de vida. Algunos presentan insuficiencia respiratoria aguda al momento del nacimiento, mientras que un grupo menor de pacientes puede tener síntomas mínimos y presentarse en días posteriores (7). La dificultad respiratoria varía según la hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar. Como se mencionó anteriormente, hasta un 50% de los pacientes tienen asociaciones a otras malformaciones, por lo que la clínica va a depender de la patología asociada (7). Se ha visto que un porcentaje apreciable de pacientes tienen insuficiencia suprarrenal, que se define como un nivel de cortisol sérico ≤ 15 mcg/dl, y puede que necesiten tratamiento con hidrocortisona (7). A la exploración física, pueden tener un abdomen escafoides producto del ascenso de las vísceras abdominales hacia el tórax; asimismo, pueden tener un tórax en tonel por la misma causa; además, en el lado herniado tienen ausencia de murmullo vesicular y pueden tener peristalsis. En pacientes con defectos izquierdos el corazón se puede auscultar hacia la derecha por desplazamiento mediastínico (7).

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico prenatal proporciona un mejor asesoramiento integral sobre el pronóstico y

opciones de intervención; incluso, muchos padres optan por finalizar el embarazo en países donde esto es legal (1,2). Aproximadamente un 60% de los casos se pueden diagnosticar mediante un ultrasonido de rutina a las 18-22 semanas de gestación, cuando se observa el estómago o intestino se observa intratorácico y el mediastino se desplaza hacia el lado contrario al defecto. Si estos hallazgos se presentan a una mayor edad gestacional, puede ser producto de una herniación tardía del contenido abdominal, por ejemplo, por un defecto pequeño, o bien, puede ocurrir de forma operador-dependiente del ultrasonido (1,2,8).

Entre los hallazgos ultrasonográficos (figura 1) se encuentra la visualización de las estructuras abdominales en la cavidad torácica, no se visualiza un diafragma normal; además, puede estar acompañado de polihidramnios por compresión esofágica secundaria al desplazamiento del mediastino o de hidropesía por obstrucción del retorno venoso debido a la compresión mediastínica, pero rara vez ocurre (1,2,9). Cuando la hernia se localiza del lado izquierdo, suele tener de contenido el intestino delgado, que se visualiza como una lesión heterogénea que contiene líquido y peristaltismo, que desplaza el mediastino. El estómago también puede estar intratorácico y se visualiza como una masa hipoecoica homogénea a nivel del corazón y continua con el hígado intraabdominal. Con el Doppler color (figura 2) se pueden identificar los vasos intrahepáticos y así saber la ubicación del hígado (9). La HDC derecha es de peor pronóstico, suele tener de contenido el hígado que se caracteriza por ser una masa homogénea similar a la consistencia del pulmón fetal que desplaza el mediastino, asociando además una mayor hipoplasia pulmonar (10). El intestino también puede

Figura 1. Ultrasonido prenatal con hernia diafrágica congénita izquierda



Comentario. Ultrasonido prenatal de feto de 22+3 semanas con HDC izquierda, en la cual se observan órganos abdominales intratorácicos y el corazón desplazado a la derecha

Fuente. Hedrick H, Adzick S. Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal issues. UpToDate (1).

Figura 2. Ultrasonido prenatal de vasos intrahepáticos



Comentario. Visualización de los vasos intrahepáticos sobre el borde diafrágico (flecha blanca)

Fuente. Russo FM, Cordier AG, De Catte L, et al. Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). Prenatal Diagnosis (9).

herniarse hacia la cavidad torácica. La HDC derecha suele diagnosticarse de forma errónea porque el hígado se parece al pulmón fetal ultrasonográficamente (1). No hay un consenso sobre el pronóstico de la enfermedad con el diagnóstico prenatal. Existen ciertos factores que pueden tener un valor en el pronóstico, como la asociación de otras anomalías congénitas, presencia de hernia bilateral, posición del hígado, la

presencia de polihidramnios, grado de desviación mediastinal y volumen pulmonar fetal (1,2).

La medición del índice pulmón-cabeza (LHR, por sus siglas en inglés) ha sido utilizada para medir pronóstico en los últimos años, sin embargo, actualmente se considera un indicador de morbilidad más que de mortalidad. Se mide en un ultrasonido bidimensional calculando el

índice entre el área pulmonar a nivel de la vista de cuatro cámaras cardiacas y el perímetro cefálico a nivel de los ventrículos laterales (1). Es una estimación del tamaño del pulmón contralateral y el desplazamiento del mediastino. Como el crecimiento del pulmón es cuatro veces mayor que el del perímetro cefálico, este índice debe expresarse según la edad gestacional. En general, se clasifica como leve si es de 36% a 45%, moderado de 26% a 35%, severo de 15% a 25% y extremo cuando es menor al 15% (1). Otro método de diagnóstico y abordaje prenatal es la resonancia magnética, ya que es capaz de identificar la posición del hígado y otras vísceras, además es una manera innovadora de predecir el pronóstico prenatal, mediante la medición del volumen pulmonar fetal total con el volumen corporal fetal total para generar una relación entre el volumen pulmonar observado y el esperado (11). Un valor menor a 30% del volumen pulmonar esperado para la edad gestacional se asocia a mal pronóstico. Este método es más confiable que el LHR (1,2). El diagnóstico postnatal se confirma mediante una radiografía de tórax, en la que se evidencian asas intestinales dentro del tórax, hipoplasia pulmonar y desviación de las estructuras del mediastino alejándose de la hernia (2). En un pequeño porcentaje de pacientes puede pasar desapercibido y suelen ser asintomáticos, con pulmones normales y una adecuada transición a la vida extrauterina (2).

Salas et al. (12) recomiendan el uso del puntaje de severidad *SNAPPE II* para los pacientes con HDC que ameritan internamiento en una unidad de cuidados intensivos. En su estudio observacional analítico demostraron que esta escala, junto con el índice de oxigenación y el valor pico de pCO₂, son parámetros de gran aporte

para predecir la evolución de los pacientes con HDC (12).

CIRUGÍA Y PROCEDIMIENTOS PRENATALES

Debido a que la mortalidad en la HDC se asocia a hipoplasia pulmonar, ha surgido el interés en la cirugía fetal con el fin de mejorar el crecimiento pulmonar. Sin embargo, es un procedimiento que aún está en evolución y asocia una alta mortalidad. Se debe reservar para centros especializados en este tipo de cirugía (2). Los métodos más recientes incluyen la oclusión tráquea endoluminal percutánea (FETO, por sus siglas en inglés), este procedimiento se reserva para fetos con criterios de gravedad con el fin de seleccionar los fetos con menos probabilidad de sobrevivir posterior al parto (1,13). El objetivo es prevenir o revertir el grado de hipoplasia pulmonar y restaurar el crecimiento pulmonar. Este procedimiento utiliza un globo para ocluir endoscópicamente la tráquea, se realiza mediante anestesia local materna con inmovilización y analgesia fetal para disminuir un parto prematuro, y disminuir riesgo de ruptura prematura de membranas. El momento ideal para colocar y retirar el globo sigue en estudio, en defectos graves se suele colocar entre la semana 27 y 29+6. Idealmente, se debe retirar a las 34 semanas mediante fetoscopia o función guiada por ultrasonido (13). No se han reportado casos de traqueomalacia asociada a FETO; según la evidencia actual, se dan atribuido al menos 12 muertes a la dificultad para retirar el globo antes o en el momento del parto de emergencia (1). Saco et al. (13) publicaron un metaanálisis con el objetivo de establecer la tasa de complicaciones tanto por FETO como por

cirugía fetal abierta. Como parte de los resultados, no se reportaron muertes maternas, y el riesgo de complicaciones con cirugía fetal abierta fue de 20% y con FETO de 6,2%, con complicaciones mayores en ambos de los grupos. Se concluyó que, para poder cuantificar los riesgos maternos, aún son pendientes más estudios (13).

Posterior a ese estudio, Sananès et al. (14) publican sobre un nuevo método llamado globo Smart-TO, que permite retirar de manera no invasiva el globo, utilizando una válvula magnética que se puede activar en el campo magnético de una máquina de resonancia magnética, con el fin de producir una reversión no quirúrgica. Se concluyó que este método permite una oclusión inversa no invasiva, de fácil activación; sin embargo, solo había sido estudiado en primates no humanos, y aún no hay evidencia sobre efectos adversos (14). Por primera vez en humanos, en agosto de 2022, el mismo autor publicó un estudio en fase I realizado en las unidades de medicina fetal del Hospital Antoine-Béclère, Francia, y UZ Leuven, Bélgica. Veinte pacientes en Francia y veinticinco en Bélgica tendrán FETO con el globo Smart-TO, se programará el retiro a las 34 semanas, esta será la primera evidencia del potencial para revertir la oclusión por Smart-TO (15).

ABORDAJE TERAPÉUTICO

Es necesario estabilizar al paciente, corregir la oxigenación, la presión arterial, los trastornos hidroelectrolíticos y el ácido base, ya que la acidosis y la hipoxemia aumentan el riesgo de hipertensión pulmonar, y la hipotensión puede favorecer un “shunt” de derecha a izquierda que conlleva a hipoxia tisular (7). El tratamiento médico previo a la cirugía correctiva mejora la supervivencia, consiste en disminuir la compresión pulmonar mediante ventilación convencional

o de alta frecuencia, asociado a soporte cardiovascular con inotrópicos si fuera necesario. La terapia con oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO) se utiliza únicamente en casos severos que cumplan los criterios de indicación, ya que conlleva a un aumento en la morbimortalidad (7).

En casos en que se realizó el diagnóstico de forma prenatal, se deben intubar inmediatamente al momento del nacimiento. La ventilación debe realizarse con una presión inspiratoria máxima (PIP) baja menor a 25 cm H₂O, para minimizar el barotrauma. Se debe colocar una sonda nasogástrica a succión continua para descomprimir la cámara gástrica y así reducir la compresión pulmonar. Además, se debe colocar un catéter umbilical arterial para la toma de gases y control de presión arterial, se debe mantener una meta ≥ 40 mmHg para disminuir un shunt de derecha a izquierda, en caso de tenerlo. Si es posible, también un catéter umbilical venoso para reposición de volumen y colocación de medicamentos. Entre los medicamentos de soporte cardiovascular se encuentran los inotrópicos como dobutamina, dopamina e hidrocortisona (7). El uso de factor surfactante se debe colocar en pacientes con una edad gestacional ≤ 34 semanas con hallazgos sugestivos de síndrome de dificultad respiratoria (SDR) y en pacientes que fueron sometidos a FETO, cuando el retiro del balón se realiza antes de 48h previas al parto. No hay evidencia que la administración de este medicamento mejore los resultados de los pacientes con HDC (7). Existe poca evidencia sobre la terapia con óxido nítrico inhalado en HDC, es un vasodilatador producido por el endotelio vascular, reduce la presión de la arteria pulmonar, pero únicamente se manera transitoria, lo que no resulta en un beneficio clínico (2). Se puede considerar su

utilización en pacientes con insuficiencia respiratoria por hipertensión pulmonar con función sistólica izquierda normal si la saturación preductal es menor al 85%, o si el gradiente de presión pre y postductal es mayor a 10% a pesar de soporte ventilatorio. Para tratar la hipertensión pulmonar severa, se pueden utilizar vasodilatadores como sildenafil y prostaglandina E1 (7).

El soporte ventilatorio tiene como objetivo disminuir la compresión pulmonar, si el diagnóstico se realizó de forma prenatal, se deben intubar al momento del nacimiento, la ventilación se realiza con metas de saturaciones preductal mayor a 85% o una PaO₂ preductal mayor a 30 mmHg, con una hipercapnia permisiva con una PaCO₂ entre 45 y 65 mmHg y un pH arterial mayor a 7.25. Los parámetros del ventilador se ajustan según el control con gases sanguíneos. La FiO₂ se inicia a 50% y se ajusta en función de la saturación de oxígeno con la meta antes mencionada. El tipo de ventilación que se debe utilizar es mecánica convencional (CMV), que consiste en una presión inspiratoria (PIP) baja de 20-25 cmH₂O con una tasa de respiraciones entre 30 y 70 rpm, la presión positiva al final de la espiración (PEEP) debe mantenerse, idealmente en niveles fisiológicos alrededor de 4 cmH₂O. La ventilación de alta frecuencia (HFV, por sus siglas en inglés) se indica a pacientes que son refractarios a la CMV y persisten con hipoxia e hipercapnia mayor a 65 mmHg (7). Se le debe realizar lo antes posible un ecocardiograma para determinar la presencia de cardiopatías congénitas; además, es una herramienta útil en la evaluación de hipertensión pulmonar y la función ventricular. Los hallazgos ecocardiográficos implican un crecimiento de cámaras derechas, contractilidad ventricular derecha disminuida, insuficiencia valvular pulmonar o tricuspídea. La

hipertensión pulmonar se define como un valor ecocardiográfico estimado mayor al 80% de la sistémica (7).

Con respecto a la oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO), inicialmente se utilizó como terapia de rescate después de la cirugía de la HDC, pero actualmente se utiliza en fase de estabilización preparatoria. Sin embargo, debido a la alta morbilidad, los pacientes deben ser elegidos bajo criterios estrictos (1,3,7). Se ha demostrado que los pacientes que presentan herniación del hígado hacia cavidad torácica requieren un mayor uso (hasta 3 veces más) de ECMO (16). Existe poca evidencia sobre el uso de ECMO en HDC, las tasas de supervivencia varían dependiendo del paciente y las comorbilidades que presente; además, una vez que se retira el ECMO, sigue existiendo riesgo de hipoxia recurrente secundaria a hipertensión pulmonar y cortocircuito de derecha a izquierda (1,3,7).

La cirugía para corregir el defecto diafragmático es necesaria, pero el momento en que se realice sigue estando en debate. Actualmente, se prefiere la cirugía programada antes que la de emergencia, y debe retrasarse en pacientes con hipoplasia pulmonar grave e hipertensión pulmonar que ameritan una adecuada estabilización, incluso terapia con ECMO. En pacientes con sintomatología leve sin hipoplasia pulmonar o hipertensión pulmonar, se puede ejecutar a las 48-72 h de vida; en casos de hipoplasia o hipertensión pulmonar leve, se debe retrasar hasta que mejore la distensibilidad pulmonar, y suele ser a después de los 5 días de vida.

En un estudio del *Annals of Surgery* publicado en el 2021, compararon el momento óptimo para la reparación de la HDC después de la canulación de ECMO en un periodo de 10 años. Se concluyó que una

reparación temprana después de la canulación de ECMO se asocia con una mejor supervivencia en comparación con la corrección quirúrgica tardía (17).

La reparación quirúrgica tiene como objetivo reducir las vísceras abdominales y cerrar el defecto diafragmático. El cierre se puede realizar a primera intención con suturas o mediante la colocación de un parche de material protésico como Gore-Tex o tejido autólogo del dorsal ancho o de músculos de la pared abdominal, en pacientes con defectos grandes con una tensión tan aumentada que pueda comprometer la distensibilidad torácica mediante una reparación primaria (2,3,7). La utilización del parche suele tener complicaciones adicionales como la infección del mismo, deformidades de la pared torácica, como pectus excavatum, pectus carinatum y escoliosis torácica y un aumento del potencial de hernia recurrente. También es útil la colocación de un parche o una membrana en casos en que resulta difícil cerrar el abdomen, con el fin de disminuir el riesgo de síndrome compartimental (2,7). Heiwegen et al. (18), en un metanálisis publicado en el 2021, con el objetivo evaluar la incidencia de complicaciones quirúrgicas en ambos tipos de reparación de HDC (a primera intención y con parche), concluyeron que los pacientes reparados con parche tienen un riesgo de desarrollar hernia recurrente 2.8 veces mayor que los de reparación primaria, 2.5 veces mayor de desarrollar un quilotórax y 2 veces más riesgo de una obstrucción de intestino delgado en comparación con el cierre primario (18). La vía de abordaje entre la cirugía endoscópica y la cirugía abierta aún es controversial, se puede realizar mediante una incisión subcostal ipsilateral al defecto, que se utiliza hasta en 90% de los casos, mediante toracotomía o abordajes

mínimamente invasivos mediante laparoscopia y toracoscopia (19,20). La laparotomía es el abordaje más empleado últimamente debido a que tiene menor riesgo de recurrencia; sin embargo, las técnicas mínimamente invasivas se asocian con una disminución de la enfermedad adherencial postquirúrgica y una menor duración de la estancia hospitalaria, por lo que se debe individualizar cada caso (20). Terui et al. (19), en un metanálisis publicado en el *Pediatric Surgery International* sobre la efectividad de la cirugía endoscópica, concluyen que este abordaje se asoció con una mayor tasa de recurrencia que la cirugía abierta, por lo tanto, la toracoscopia no debe ser el abordaje de rutina para todos los recién nacidos (19).

La hipertensión pulmonar persistente es la complicación más grave postquirúrgica. Otras complicaciones incluyen hemorragia, quilotórax, hernia recurrente, deformidad de la pared torácica, obstrucción del intestino delgado, derrame pleural, quilotórax e infección del material protésico. La hernia recurrente ocurre aproximadamente 7% de los pacientes a quienes se les realiza reparación primaria, y de 10-50% en quienes se usa parche (3), y usualmente se produce en el primer año de vida (2,5). Entre las complicaciones de presentación tardía se encuentran las anomalías de la columna vertebral, dificultades gastrointestinales y secuelas neurológicas (7).

PRONÓSTICO

La tasa de supervivencia ha mejorado en los últimos años, varía entre 70-92%. El aumento se ha relacionado con la intervención quirúrgica posterior a la estabilización y al manejo perioperatorio del paciente (7); sin embargo, esto puede estar influenciado por el sesgo de selección de pacientes, ya que pacientes agudamente

enfermos puede que nunca lleguen a un centro especializado y no se incluyan en bases de datos epidemiológicos, así como los no diagnosticados (2). La asociación con otros síndromes o anomalías congénitas empeora el pronóstico de los pacientes y disminuye su supervivencia, especialmente las cardiopatías congénitas que aumentan la mortalidad de estos pacientes (2,21). La mortalidad posnatal se atribuye principalmente a la hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar que resultan en una insuficiencia respiratoria (1-3).

CONCLUSIONES

Actualmente, los objetivos del manejo terapéutico de la HDC están cambiando de un enfoque en la intervención posnatal a un abordaje óptimo prenatal, que incluye un diagnóstico precoz y terapias in útero para la prevención de complicaciones. Sin embargo, se requiere una integración entre los cuidados prenatales, perinatales y postnatales, ya que la variabilidad en los resultados refleja probablemente las diferentes prácticas clínicas entre centros. La importante morbilidad y mortalidad posnatal a largo plazo asociada a la HDC pone de manifiesto la necesidad de estandarizar las prácticas. A pesar de esto, se han logrado valiosos avances en el diagnóstico precoz de la HDC y en las opciones terapéuticas actuales, que se ven reflejadas en la tasa de supervivencia de estos recién nacidos.

REFERENCIAS

1. Hedrick H, Adzick S. Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal issues. UpToDate. Post TW, ed. UpToDate. Waltham, MA [internet]. [citado 20 enero 2023] Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-diaphragmatic-hernia-prenatal-issues>
2. Parikh D, Crabbe D, Auld A. Pediatric thoracic surgery. New York, NY: Springer; 2009.
3. Coran AG, Caldamone A, Adzick NS. Pediatric Surgery. Elsevier Health Sciences; 2012.
4. De Leon N, Tse WH, Ameis D, Keijzer R. Embryology and anatomy of congenital diaphragmatic hernia. Semin Pediatr Surg [internet]. 2022[citado 20 enero 2023];31(6):151229. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1055858622000907>
5. Kirby E, Keijzer R. Congenital diaphragmatic hernia: current management strategies from antenatal diagnosis to long-term follow-up. Pediatr Surg Int [internet]. 2020[citado 20 enero 2023];36(4):415-429. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00383-020-04625-z>
6. Aydin E, Lim F-Y, Kingma P, Haberman B, Rymeski B, Burns P, et al. Congenital diaphragmatic hernia: the good, the bad, and the tough. Pediatr Surg Int [Internet]. 2019[citado 20 enero 2023];35(3):303–13. DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s00383-019-04442-z>
7. Hedrick H, Adzick S. Congenital diaphragmatic hernia in the neonate. UpToDate. Post TW, ed. UpToDate. Waltham [internet]. [citado 20 enero 2023] Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-diaphragmatic-hernia-in-the-neonate>
8. Kovler ML, Jelin EB. Fetal Intervention for Congenital Diaphragmatic Hernia. Seminars in Pediatric Surgery [internet]; [citado 20 enero 2023]2019. DOI: <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2019.07.001>
9. Russo FM, Cordier AG, De Catte L, et al. Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). Prenatal Diagnosis [internet]. 2018[citado 20 enero 2023];38:629–637. DOI: <https://doi.org/10.1002/pd.5297>

10. Rubio Duarte AF, Angarita DR, Zarate Suarez LA. Hernia diafragmática congénita posterolateral derecha sin herniación hepática: presentación de caso con tratamiento exitoso. *Medicas UIS* [internet]. 2021, Diciembre[citado 20 enero 2023];34(3):71-7. DOI: <https://doi.org/10.18273/revmed.v34n3-2021007>
11. Jancelewicz T, Brindle ME. Prediction tools in congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol* [internet]. 2020[citado 20 enero 2023];44(01):151165. DOI: <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2019.07.004>
12. Salas GL, Otaño JC, Cannizzaro CM, Mazzucchelli MT, Goldsmit GS. Hernia diafragmática congénita: predictores posnatales de mortalidad. *Arch Argent Pediatr* [internet]. 2020[citado 20 enero 2023];118(3):173-179. DOI: <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2020.173>
13. Sacco A, Van der Veecken L, Bagshaw E, et al. Maternal complications following open and fetoscopic fetal surgery: A systematic review and meta-analysis. *Prenat Diagn* [internet] 2019[citado 20 enero 2023];39:251. DOI: <https://doi.org/10.1002/pd.5421>
14. Sananès N, Regnard P, Mottet N, et al. Evaluation of a new balloon for fetal endoscopic tracheal occlusion in the nonhuman primate model. *Prenat Diagn* [internet] 2019[citado 20 enero 2023];39:403. DOI: <https://doi.org/10.1002/pd.5445>
15. Sananès N, Basurto D, Cordier A-G, Elie C, Russo F, Benachi A, et al. Fetoscopic Endoluminal Tracheal Occlusion with Smart-TO balloon: efficacy of removal and safety. *MedRxiv* [internet]. 2022[citado 20 enero 2023];08.17.22278918. DOI: <https://doi.org/10.1101/2022.08.17.22278918>
16. da-Costa-Santos J, Renato Bennini J. Imaging assessment of prognostic parameters in cases of isolated congenital diaphragmatic hernia: integrative review. *Rev Bras Ginecol Obstet* [internet]. 2022[citado 20 enero 2023];44(4):435-441. DOI: <https://doi.org/10.1055/s-0041-1740296>
17. Dao DT, Burgos CM, Harting MT, Lally KP, Lally PA, Nguyen H-AT, et al. Surgical repair of congenital diaphragmatic hernia after extracorporeal membrane oxygenation cannulation: Early repair improves survival: Early repair improves survival. *Ann Surg* [internet]. 2021[citado 20 enero 2023];274(1):186-94. DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/SLA.0000000000003386>
18. Heiwegen K, de Blaauw I, Botden SMBI. A systematic review and meta-analysis of surgical morbidity of primary versus patch repaired congenital diaphragmatic hernia patients. *Sci Rep* [internet]. 2021[citado 20 enero 2023];11(1):12661. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41598-021-91908-7>
19. Terui K, Nagata K, Ito M, Yamoto M, Shiraishi M, Taguchi T, et al. Surgical approaches for neonatal congenital diaphragmatic hernia: a systematic review and meta-analysis. *Pediatr Surg Int* [internet]. 2015[citado 20 enero 2023];31(10):891-7. DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s00383-015-3765-1>
20. Putnam LR, Tsao K, Lally KP, Blakely ML, Jancelewicz T, Lally PA, Harting MT, for the Congenital Diaphragmatic Hernia Study Group and the Pediatric Surgery Research Collaborative, Minimally-Invasive vs Open Congenital Diaphragmatic Hernia Repair: Is There a Superior Approach?. *Journal of the American College of Surgeons* [internet]. 2017[citado 20 enero 2023]. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jamcollsurg.2016.12.050>
21. Gallettia MF, Giudicea C, Dika PH, Jonusasa SF, Baldinia L, Marianian GL. Factores de riesgo asociados a mortalidad en recién nacidos con hernia diafragmática congénita. *Arch Argent Pediatr* [internet]. 2020[citado 20 enero 2023];118(3):180-6. DOI: <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2020.180>