

## Hernia diafragmática congénita: Reporte de un caso de presentación tardía

Alejandro Álvarez J.<sup>1</sup>, Fernando Bravo V.<sup>2</sup>,  
Claudia Bello C.<sup>2</sup>, Rodrigo Baier Ch.<sup>2</sup>

### Resumen

La Hernia Diafragmática Congénita (HDC) es un defecto simple del diafragma de etiología desconocida, con una incidencia de 1 por cada 2 200 a 2 400 nacidos vivos. Se presenta generalmente como un cuadro de distress respiratorio en el periodo neonatal con morbimortalidad importante, debido a grados variables de hipoplasia e hipertensión pulmonar. Los casos de presentación tardía oscilan entre 5 a 25% y se asocian a mejor pronóstico. Presentamos el caso de una lactante de 5 meses de edad a quien se le diagnostica una HDC derecha mediante radiografía de tórax y se revisa la patogenia, tratamiento y pronóstico de la enfermedad.

**(Palabras clave:** Hernia Diafragmática Congénita, anomalías torácicas, diafragma).  
Rev Chil Pediatr 75 (4); 362-366, 2004

### Congenital diaphragmatic hernia: report of a case with a late presentation

*Congenital diaphragmatic hernia (CDH) is a simple defect of the diaphragm of unknown aetiology, with an incidence of 1 in 2,200 to 2,400 births. It presents most frequently in the newborn period, with respiratory distress and is an important cause of newborn morbi-mortality by causing variable degrees of pulmonary hypoplasia and hypertension. Late presenting cases represent between 5% and 25% of all cases and have a better prognosis. We present the case of a 5 month child with a right sided CDH diagnosed by a chest x-ray, we discuss the pathogenesis, treatment and prognosis. In conclusion when CDH is diagnosed later in life the prognosis is better and the results of surgery excellent.*

**(Key words:** congenital diaphragmatic hernia, thoracic abnormalities).  
Rev Chil Pediatr 75 (4); 362-366, 2004

### INTRODUCCIÓN

La Hernia Diafragmática Congénita (HDC) es un defecto anatómico del diafragma de etiología desconocida, que se relaciona con morbimortalidad importante. Su incidencia es

aproximadamente 1 por cada 2 200 a 2 400 nacidos vivos<sup>1-5</sup>, con una mortalidad que varía entre un 40 a un 80%<sup>2,4,6,7</sup>.

La HDC es el resultado de la falla en el cierre del conducto pleuroperitoneal, hacia las 9 a 10 semanas de gestación<sup>1,8</sup>, momen-

1. Pediatra Cardiólogo. Servicio de Pediatría. Hospital Las Higueras Talcahuano. Profesor Asistente. Departamento de Pediatría Universidad de Concepción.
2. Internos de Medicina, Facultad de Medicina Universidad de Concepción.

Trabajo recibido el 18 de mayo de 2004, devuelto para corregir el 28 de julio de 2004, segunda versión el 2 de agosto de 2004, aceptado para publicación el 2 de agosto de 2004.

to en el cual intestino medio regresa desde el saco vitelino hacia una cavidad peritoneal relativamente pequeña, lo que favorece su herniación a través del defecto diafragmático, acompañado de otras vísceras como estómago, hígado o bazo<sup>1</sup>.

El desarrollo del pulmón fetal es controlado primariamente por fuerzas mecánicas (distensión o estiramiento), cuyos efectores moleculares son factores de crecimiento, especialmente aquellos derivados de fibroblastos (FGF)<sup>9,10</sup>. La masa herniada interfiere con estas fuerzas e induce variaciones en las señales moleculares que se traducen en hipoplasia pulmonar con pobre desarrollo de la vasculatura, con hiperplasia de las capas muscular media y adventicia de los vasos pulmonares<sup>11,12</sup>. La hipoplasia y la hipertensión pulmonar persistente son la principal causa de la alta morbimortalidad de esta malformación<sup>1,5,12</sup>. La presencia hasta en el 57% de los casos de otras anomalías, principalmente del sistema nervioso central, cardiovascular, alteraciones cromosómicas (trisomías 13, 18, 21 y la delección del brazo corto del cromosoma 12 "síndrome de Pallister Killian"), genitourinario y músculo esquelético ensombrece aún más el pronóstico pre y postnatal, elevando la mortalidad al 80 y 90%<sup>1,4,5,13,15</sup>.

La HDC se puede clasificar según la ubicación del defecto. Cerca del 90% de las veces ésta es posterolateral (Hernia de Bochdalek), mientras que las restantes corresponden a un defecto paraesternal de la porción central del diafragma (Hernia de Morgagni)<sup>1</sup>.

La mayoría de los recién nacidos portadores de HDC presentan distress respiratorio severo en el periodo neonatal<sup>1,2,4,16</sup>, sin embargo, un porcentaje menor de hernias posterolaterales y la mayoría de las paraesternales permanecen asintomáticas más allá del periodo de recién nacido y muchas de ellas serán pesquisadas como un hallazgo radiológico, incluso a edades más avanzadas<sup>16,17</sup>.

El objetivo de esta publicación es presentar un caso clínico de HDC de presentación tardía. Es una patología que aunque de frecuencia baja debe conocerse para poder sospechar y así realizar un diagnóstico oportuno, ya que su demora puede asociarse a mayor morbimortalidad. Se discute la patogenia, diagnóstico, tratamiento y pronóstico de esta enfermedad.

#### CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un lactante de 5 meses de edad, sexo femenino, eutrófico, con historia de cuadros de aparente dolor abdominal a repetición. Consultó en hospital de Chillán por presentar síntomas respiratorios, fiebre e irritabilidad, se solicitó radiografía de tórax (figura 1) en proyecciones anteroposterior (a) y lateral (b) que muestra reducción del parénquima pulmonar en hemitórax derecho y desplazamiento del mediastino y del corazón hacia la izquierda. Además se realizó un estudio radiológico baritado del aparato digestivo completo; en la primera placa se apreció estómago e intestino en

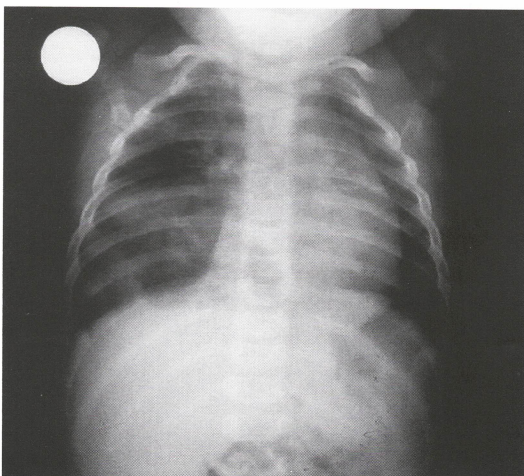


Figura 1a.

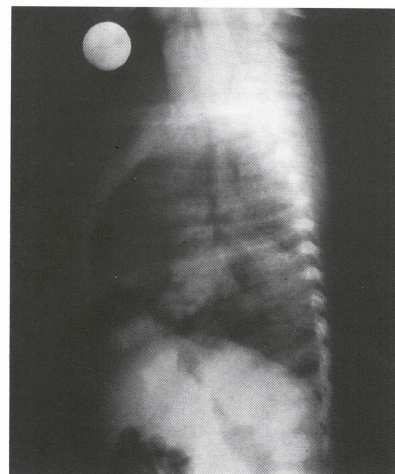


Figura 1b.

cavidad torácica derecha (figura 2) que confirma el diagnóstico HDC derecha. Los padres solicitaron el alta por residencia en Talcahuano. Ingresó a nuestro servicio en buenas condiciones de salud, asintomática, examen físico en rango normal. Se realizó ecotomografía abdominal y ecocardiograma bidimensional doppler color en busca de otras anomalías, ambos exámenes no revelaron hallazgos patológicos significativos. Evaluada por cirujano infantil se programó cirugía correctora, realizándose una Hernioplastia y encontrándose defecto diafragmático paraesofágico lateral derecho, con un tamaño aproximado de 3 centímetros, a través del cual ascendían a cavidad torácica el estómago, asas de intestino delgado y colon. La cavidad abdominal se encontraba reducida. Se desplazó hígado y se realizó reducción de estómago, asas de intestino delgado y colon hacia abajo, se efectuó sutura directa del defecto, sin dejar drenaje torácico. La lactante cursó un buen postoperatorio, siendo dada de alta, y actualmente se encuentra en buenas condiciones de salud.

### DISCUSIÓN

El diagnóstico de HDC puede establecerse prenatalmente por ultrasonido en menos del 50% de los casos<sup>1,4</sup>, los diagnósticos más precoces se han hecho a las 15-16 semanas de gestación<sup>18</sup>. Generalmente el diagnóstico se realiza en periodo post natal inmediato en un recién nacido con grado variable de insuficiencia respiratoria, que presenta disminución o ausencia del murmullo pulmonar, desplazamiento de los ruidos cardíacos al lado contralateral y auscultación de ruidos hidroaéreos en tórax. Mediante una radiografía de tórax antero posterior y lateral se puede confirmar el diagnóstico, el uso de medio de contraste intestinal está indicado si existen dudas<sup>19</sup>. Raramente puede presentarse en forma asintomática o con escasa sintomatología, como en nuestro caso, con diagnóstico en periodo de lactante menor<sup>14,15</sup>. Aproximadamente entre 5 a 25% de las HDC aparecen después del periodo neonatal, y se descubren entre la edad de un mes y la edad adulta<sup>20, 21</sup>, el tamaño es generalmente entre 3 y 5 centímetros de forma triangular, aunque en raras ocasiones puede faltar por completo el diafragma siendo bilateral. Nuestra paciente

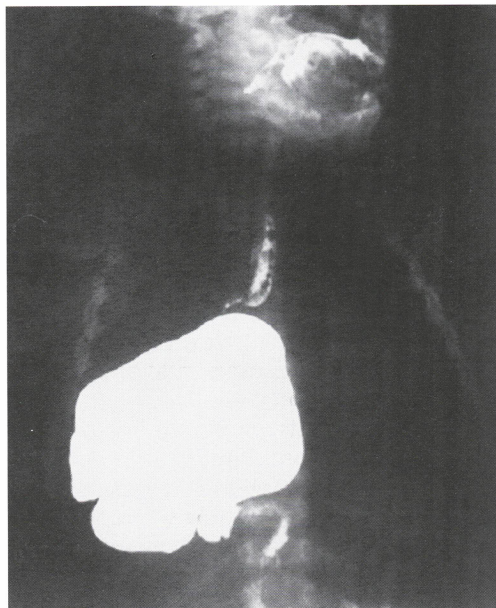


Figura 2.

tuvo a favor que el defecto era pequeño y el hígado no estaba en la cavidad torácica, cuando esto ocurre el pronóstico es poco favorable al determinar mayor severidad de la hipoplasia pulmonar y mayor riesgo de polihidramnios<sup>1</sup>.

El diagnóstico diferencial incluye las lesiones quísticas congénitas del pulmón (malformación adenomatoidea quística, secuestro broncopulmonar y quistes broncogénicos y entéricos)<sup>1</sup>.

El pronóstico es muy variado debido al amplio espectro de presentación de la HDC. Se conocen y se han intentado definir algunos factores pronósticos tanto en el periodo prenatal como en el posnatal. Dentro de los primeros destacan el diagnóstico antes de 25 semanas de gestación, asociación con otras malformaciones, herniación del hígado o estómago en el tórax, polihidramnios, baja relación pulmón-tórax a través de la medición de los radios transversales por ecografía prenatal, pobre desarrollo del ventrículo izquierdo, todos los cuales se relacionan con malos resultados pre o postnatales<sup>1,22,23</sup>. En el periodo postnatal el pronóstico se relaciona fuertemente con el momento de presentación de la enfermedad; si los síntomas comienzan dentro de las primeras 24 horas de recién nacido la sobrevida es cercana al 50% o menos, mejorando a más del 90% en los casos más tardíos<sup>24</sup>.

El tratamiento prenatal de la HDC persigue como objetivo mejorar la supervivencia postnatal, al disminuir la severidad de la hipoplasia pulmonar en fetos con alto riesgo para desarrollarla. Para esto se ha investigado, tanto en modelos animales como humanos, la reducción y reparación del defecto diafragmático y la oclusión traqueal del feto, ya sea por histerotomía o fetoscopia. En general, el tratamiento antenatal se puede plantear en fetos de 26 o menos semanas de gestación en que se han descartado otras anomalías congénitas mediante ultrasonografía, ecocardiograma y cariograma fetales<sup>1,13</sup>. No obstante, los resultados han sido contradictorios y se requiere de estudios clínicos controlados con mayor casuística y mejor definición de variables para obtener resultados más concluyentes.

Actualmente, no se considera la HDC una urgencia quirúrgica y existe consenso que se debe diferir la cirugía, permitiendo la estabilización respiratoria y hemodinámica previa a la operación<sup>1,20,25,26</sup>, para lo cual se requiere manejo del recién nacido en unidad de cuidados intensivos. El manejo de la hipertensión pulmonar pasa por una descompresión oro gástrica efectiva y precoz, una ventilación mecánica que evite altas presiones, dado el riesgo de neumotórax de estos pacientes, y de parálisis muscular para facilitar la ventilación mecánica<sup>20</sup>. Debe también prevenirse y manejarse la hipercapnia, puesto que perpetúa la hipertensión pulmonar<sup>1,24,27</sup>. En caso de no responder a ventilación mecánica convencional la ventilación de alta frecuencia, el uso de vasodilatadores como óxido nítrico, la administración de surfactante exógeno y la membrana de oxigenación extracorpórea (ECMO) han demostrado cierta utilidad en disminuir la mortalidad en series extranjeras<sup>1,5,7,8,24,27,31</sup>. En los casos de presentación tardía no se requiere de estas medidas, ya que la presentación muchas veces es asintomática o con leve compromiso pulmonar.

La reparación del diafragma por lo general se realiza mediante abordaje abdominal a través de una incisión subcostal izquierda, la reparación se completa de manera primaria, como en el caso de nuestra paciente, o puede requerir un parche protésico<sup>1,15,24</sup>.

El resultado a largo plazo en lactantes con HDC depende de la gravedad de la hipoplasia pulmonar y del grado de displasia

bronco pulmonar originado por el apoyo ventilatorio crónico. Los datos actuales indican que puede haber morbilidad persistente en hasta 60% de los sobrevivientes<sup>27</sup>. La mayoría de los lactantes presenta cierto grado de dismotilidad del intestino anterior que puede dar por resultado dificultades para la alimentación y el crecimiento<sup>1</sup>. Los casos de presentación tardía, en especial la hernia de Morgagni, no se asocian con morbilidad importante a largo plazo<sup>15,16,32</sup>.

Podemos señalar que la HDC, en raras ocasiones, puede presentarse alejada del periodo neonatal, por lo que el hallazgo radiológico de una imagen quística intratorácica con reducción del parénquima pulmonar y desplazamiento del mediastino en un lactante o niño mayor debe obligar al clínico a descartarla. Tras la corrección quirúrgica, el pronóstico en estos casos es excelente en comparación con los casos de presentación temprana, debido al mejor desarrollo pulmonar. Así, la HDC que se presenta más tardíamente es de mejor pronóstico y tiene un muy buen resultado después de la cirugía.

## REFERENCIAS

- 1.- Devine P, Malone F: Anomalías torácicas no cardíacas. *Clinicas de Perinatología* 2000; 4: 883-919.
- 2.- Harrison M, Bjordal R, Landmark F, et al: Congenital diaphragmatic hernia: The hidden mortality. *J Pediatr Surg* 1978; 13: 227-30.
- 3.- Langham M, Kays D, Ledbetter D, et al: Congenital diaphragmatic hernia: Epidemiology and outcome. *Clin Perinatol* 1996; 23: 671-87.
- 4.- Adzick N, Harrison M, Glick P, et al: Diaphragmatic hernia in the fetus: prenatal diagnosis and outcome in 94 cases. *J Pediatr Surg* 1985; 20: 357-61.
- 5.- Torf C, Curry C, Bateson T, et al: A population-based study of congenital diaphragmatic hernia. *Teratology* 1992; 146: 555-65.
- 6.- Harrison M, Adzick N, Estes J, et al: A prospective study of the outcome for fetuses with diaphragmatic hernia. *Jama* 1994; 271: 382-4.
- 7.- Steinhorn R, Kriesner P, Green T, et al: Congenital diaphragmatic hernia in Minnesota; impact of antenatal diagnosis on survival. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1994; 148: 626-31.
- 8.- Kluth D, Losty P, Schnitzer J, Lambrecht W, Donahoe P: Toward understanding the developmental anatomy of congenital diaphragmatic hernia. *Clin Perinatol* 1996; 23: 655-69.

- 9.- *Kitterman J*: The effects of mechanical forces on fetal lung growth. *Clin Perinatol* 1996; 23: 727-40.
- 10.- *Liu M, Post M*: Invited review: mechanochemical signal transduction in the fetal lung. *J Appl Physiol* 2000; 89: 2078-84.
- 11.- *Nobuhara K, Wilson J*: The effect of mechanical forces on in utero lung growth in congenital diaphragmatic hernia. *Clin Perinatol* 1996; 23: 741-52.
- 12.- *Kattan J*: Hernia Diafragmática Congénita: Frontera entre Ciencia Básica y Clínica. *Rev Chil Pediatr* 2002; 73: 229-38.
- 13.- *Benjamin D, Juul S, Siebert J*: Congenital posterolateral diaphragmatic hernia: associated malformations. *J Pediatr Surg* 1988; 23: 899-903.
- 14.- *Donnenfeld A, Campbell T, Byers J*: Tissue-Specific mosaicism among fetuses with prenatally diagnosis diaphragmatic hernia. *Am J Obstet Gynecol* 1993; 169: 1017-21.
- 15.- *Killeen O, Kelehan P, Reardon W*: Double vagina with sex reversal. Congenital diaphragmatic hernia, pulmonary and cardiac malformations; another case of Meacham syndrome. *Clin Dismorphol* 2002; 11: 25-8.
- 16.- *O'Neill C, Mabrouk R, McCallion W*: Late presentation of congenital diaphragmatic hernia. *Arch Dis Childhood* 2002; 386: 395.
- 17.- *Soylu H, Koltuksuz U, Kutlu N, et al*: Morgagni hernia: an unexpected case of respiratory complaints and chest mass. *Pediatr Pulmonol* 2000; 30: 429-33.
- 18.- *Benacerraf B, Adzick N*: Fetal diaphragmatic hernia: Ultrasound diagnosis and clinical outcome in 19 cases. *Am J Obstet Gynecol* 1987; 156: 573-6.
- 19.- *Miller P, Mezwa D, Feczko P, Jafri Z, Madrazo B*: Imaging of abdominal hernias. *Radiographics* 1995; 15: 333-47.
- 20.- *DeLorimier A*: Diaphragmatic hernia. *Holder* 1996; 204-15.
- 21.- *Gleeson F, Spitz L*: Pitfalls in the diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Br Med J* 1995; 23: 671-4.
- 22.- *Lipshutz G, Albanese C, Harrison M, et al*: Prospective analysis of lung to head ratio predicts survival for patients with prenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 1997; 32: 1634-6.
- 23.- *Rodríguez S, Martínez F*: Hernia diafragmática congénita. *Cuidados especiales del feto y del recién nacido* 2000; 6: 1545-53.
- 24.- *Correia G*: Hernia diafragmática. En: Rostiñón C. *Cirugía Infantil*, Santiago: Editorial Mediterráneo 2001; 17: 289.
- 25.- *Cartlidge PHT, Mann NP, Kapila L*: Perioperative stabilization in congenital diaphragmatic hernia. *Arch Dis Child* 1986; 61: 1226-8.
- 26.- *Sakai H, Tamura M, Bryan AC, et al*: The effect of surgical repair on respiratory mechanics in congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr* 1987; 11: 432-3.
- 27.- *Huddy C, Boyd P, Wilkinson A, et al*: Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal diagnosis, outcome and continuing morbidity in survivors. *Br J Obstet Gynecol* 1999; 106: 1192-6.
- 28.- *Harrison M, Adzick N, Flake A*: The congenital diaphragmatic hernia two-step: a dance of necessity. *J Pediatr Surg* 1993; 28: 813-6.
- 29.- *Okuyama H, Kubota A, Oue T, Kaurroda S*: Inhaled nitric oxide with surgery improves the outcome of antenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2002; 37: 1188-90.
- 30.- *Welcox D, Click P, Karamanoukian H, et al*: Pathophysiology of congenital diaphragmatic hernia. Effect of exogenous surfactant therapy on gas exchange and lung mechanics. *J Pediatr* 1994; 124: 289-93.
- 31.- *Cogo P, Luc J, et al*: Surfactant synthesis and kinetics in infants with congenital diaphragmatic hernia. *Am J Respir Crit Care Med* 2002; 166: 154-8.
- 32.- *Ozturk H, Karnak I, Sakarya M, Cetinkursun S*: Late presentation of Bochdalek hernia: clinical and radiological aspects. *Pediatr Pulmonol* 2001; 31: 306-10.