

CASOS CLÍNICOS

Diagnóstico prenatal de un caso de hernia diafragmática de Bochdalek

I. Eguiluz^a, M.A. Barber^a, J. Grau^a, R. del Moral^a, I. Amengual^b y A. Calvo^a

^aServicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Fundación de Manacor. Mallorca. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Fundación de Manacor. Mallorca. España.

SUMMARY

Congenital diaphragmatic hernia is a sporadic malformation, occasionally familiar, with a high mortality rate (40-70%). This high level of mortality is related to the presence of pulmonary hypoplasia with the coexistence of other malformations, which are frequently neurological. Posterior-lateral diaphragmatic hernia was described for the first time by Bochdalek in 1848. It is the most frequent diaphragmatic defect in the neonate manifested as difficulty with respiration at birth. We describe a case with a diagnosis of severe diaphragmatic hernia with other associated foetal abnormalities.

INTRODUCCIÓN

El término hernia diafragmática congénita (HDC) se ha convertido en sinónimo de herniación de vísceras abdominales a la cavidad torácica a través del orificio posterolateral de Bochdalek. El defecto es más frecuente en el lado izquierdo (70-85%) y a veces es bilateral (5%). Su incidencia, según Bajo Arenas et al, es de 2/10.000 embarazos, presentándose en 1 de cada 5.000 recién nacidos¹.

Hasta un 50% se asocian con otras malformaciones (genitourinarias, defectos del tubo neural, cardíacas, etc.), con anomalías cromosómicas o como parte de algunos síndromes polimalformativos². La mortalidad es de alrededor del 40-70%³ y depende sobre todo del grado de hipoplasia pulmonar y de la aparición de hipertensión pulmonar⁴.

CASO CLÍNICO

Mujer cuartigesta sin antecedentes personales ni familiares de interés. Los tres partos y embarazos anteriores cursaron sin incidencias, y nacieron tres niñas de peso y morfología normales. Acude a ecografía

morfológica de detección de malformaciones fetales, donde se objetiva un feto varón con ecobiometría acorde con la amenorrea de la paciente, con perímetro abdominal en el percentil 5 de las curvas de crecimiento de nuestra unidad de diagnóstico prenatal. En cuanto a la morfología fetal, se visualiza un llamativo desplazamiento del mediastino a la derecha del tórax, así como la identificación de la cámara gástrica en la silueta cardíaca en el tórax, en un corte transversal, hallazgos muy sugerentes de hernia diafragmática fetal (figs. 1-3). Al continuar el estudio se identificaron en el tórax otras estructuras anormales, como herniación hepática y también de las asas intestinales y del colon. El resto de la morfología fetal era normal. El índice de líquido amniótico estaba dentro de los valores normales y la placenta era ecográficamente normal.

Tras explicar la situación y de identificar la gravedad de la malformación fetal, la paciente decidió la realización de una interrupción voluntaria de la gestación, dentro del segundo supuesto que recoge la ley. Posteriormente se realizó la administración de prostaglandinas de forma local, expulsándose el feto a las 6 horas postaplicación y realizándose luego legrado sin incidencias. El estudio anatomo-patológico fetal posterior a la interrupción del embarazo fue informado así:

– Examen externo fetal. Feto varón de 494 g de peso y 28 cm de talla, que presenta las siguientes dimensiones: perímetro cefálico, 20 cm; perímetro torácico, 17 cm; perímetro abdominal, 15 cm; distancia cráneo-coxis, 18 cm. En la cara: fisura palpebral de 1,4 cm; distancia intercantánea interna, 2 cm; distancia nariz-labio superior, 0,5 cm. Todas las dimensiones eran las adecuadas para su edad gestacional, y no se observaron malformaciones externas o de la línea media. Ano perforado.

– Examen interno fetal. Tras la apertura de las cavidades se observa alteración en la disposición anatómica de las vísceras, con presencia de hernia diafragmática completa izquierda. Por dicha solución de continuidad se observa desplazamiento hacia hemitórax izquierdo de la mitad del lóbulo hepático izquierdo, asas intestinales, estómago, colon, bazo y

Aceptado para su publicación el 28 de febrero de 2003.



Fig. 1. Hernia diafragmática. Corte transversal.



Fig. 3. C: Corazón. E: Estomago.



Fig. 2. Hernia diafragmática. Corte longitudinal

páncreas. El pulmón izquierdo es de tamaño pequeño y de aspecto hipoplásico. El hemidiafragma derecho es normal, con pulmón derecho de aspecto normal. Se evidencia masa lobulada sin conexión con árbol traqueobronquial, próxima a la inserción del hemidiafragma izquierdo, de 0,4 g de peso y aspecto de parénquima pulmonar al corte. Microscópicamente corresponde a parénquima pulmonar con presencia de estructuras de aspecto bronquiolar, dilatadas y quísticas, de aspecto adenomatoide. Se aislaron fibras musculares estriadas en el estroma, hecho compatible con secuestro pulmonar extralobar. Bulbo hipertrófico con estenosis pilórica. Ambos testículos estaban en posición abdominal.

– Examen de los anejos fetales. Placenta de 199 g de peso y 12 × 10 × 2 cm, incluyendo cordón umbili-

cal de 45 cm de longitud, con tres luces vasculares y de inserción central. En la cara materna se observa integridad de los cotiledones. Las membranas fetales no muestran alteraciones. En la tabla I se recogen los hallazgos histológicos fetales presentados.

DISCUSIÓN

La HDC se caracterizan por un defecto diafragmático que condiciona la presencia de contenido abdominal en el tórax que desplaza el corazón y el mediastino. El efecto masa que producen las vísceras herniadas realiza una compresión sobre pulmón y una posterior falta de presión del líquido pulmonar que conlleva una hipoplasia pulmonar y una hipertensión pulmonar secundaria, de causa anatómica por disminución del lecho vascular pulmonar^{1,5}. La herniación puede ser intermitente, lo que favorece un diagnóstico en etapas tardías.

Su incidencia es de 1 por cada 2.000-5.000 recién nacidos, con una alta mortalidad, similar con o sin diagnóstico prenatal. Está condicionada principalmente por la hipoplasia pulmonar⁴ y por las anomalías

TABLA I. Hallazgos histológicos fetales

Hernia diafragmática completa izquierda
Hallazgos en hemitórax izquierdo

Mitad de lóbulo hepático izquierdo
Asas intestinales
Colon
Bazo
Páncreas

Hipoplasia pulmonar izquierda
Secuestro pulmonar extralobar
Estenosis hipertrófica de píloro

TABLA II. Defectos congénitos más frecuentes asociados a hernia diafragmática

Defectos del tubo neural
Malrotación intestinal
Hipoplasia pulmonar (50%)
Onfalocele
Cardiopatías
Cromosomopatías: T21,T18

TABLA III. Hallazgos ecográficos característicos de la hernia diafragmática

Polihiidramnios (70-75%)
Desplazamiento del mediastino
Estómago en tórax
Disminución de la circunferencia abdominal

TABLA IV. Factores de mal pronóstico en los casos de hernia diafragmática

Anomalías morfológicas graves asociadas
Polihidramnios
Deteccción precoz (< 25 semanas)
Desproporción ventricular cardíaca (hipoplasia VI)
Presencia de hígado en tórax
Dilatación persistente del estómago en el tórax
Relación pulmón/tórax < 0,5 (a nivel de 4 cámaras)
Hidropesía fetal

as asociadas, que aparecen en un 15-35% de los casos². La HDC se clasifica en hernia de Bochdalek y hernia de Morgagni.

La hernia de Bochdalek constituye el 90% de los defectos diafragmáticos. Se trata de un defecto posterolateral del diafragma que aparece en el lado izquierdo en el 80% de los casos, cursando con desviación del corazón y mediastino a la derecha y herniación en el tórax del estómago (60% de los casos), colon (56%) e hígado (51%). En el lado derecho sólo ocurre en el 15% de los casos, y aunque su incidencia es menor, éstos tienen gran importancia por presentar un pronóstico peor y una mayor dificultad en el diagnóstico ecográfico prenatal por la posición que presenta el hígado en el abdomen. Entonces ocurre el efecto contrario, con desviación del corazón y mediastino a la izquierda y herniación del hígado en la cavidad torácica; sólo en el 5% se presenta de forma bilateral.

La hernia de Morgagni consiste en un defecto anteromedial de la porción central del diafragma por detrás del esternón, produciéndose herniación torácica del intestino y del hígado. Aunque la hernia puede ser bilateral, la mayor parte de los casos ocurren en el

lado derecho. La hernia de Morgagni suele asociarse a otras alteraciones fetales, siendo las más frecuentes la hipoplasia pulmonar y malrotación intestinal.

El 40% de los neonatos con HDC que nacen vivos suelen tener una o más anomalías asociadas, siendo las más frecuentes los defectos del tubo neural. En la tabla II se describen los defectos congénitos más frecuentes asociados a HDC.

Aunque su diagnóstico prenatal no es siempre sencillo, el diagnóstico de la HDC se realiza intraútero en el 80% de los casos, generalmente mediante ecografía de detección morfológica en la semana 20 de embarazo⁶. En general la HDC puede detectarse por ultrasonidos a partir de la semana 17 de gestación⁷, siendo el primer y más evidente signo ecográfico la desviación del mediastino¹. Posteriormente, se produce desplazamiento cardíaco contralateral e incluso puede llegar a producirse modificación del eje cardíaco. El diagnóstico ecográfico de certeza se realiza con la localización intratorácica del estómago en un plano transversal fetal verdadero¹. Se produce una disminución de la circunferencia abdominal fetal sin presentar crecimiento intrauterino retardado⁸. Todos estos hallazgos son muy sugerentes de HDC, y se consideran signos patognomónicos los hallazgos de peristaltismo torácico y movimiento paradójico del contenido abdominal en la inspiración fetal¹. Como ya hemos indicado, las hernias en el lado derecho son menos frecuentes y mucho más complicadas de diagnosticar, pudiendo producir típicamente derrame pleural e hidrops fetal. No es infrecuente el hallazgo de hidramnios debido a una incapacidad fetal para la deglución causada por una obstrucción producida por la herniación del tracto gastrointestinal^{1,5}.

En la tabla III se describen los hallazgos ecográficos característicos de la HDC.

Habitualmente, las hernias diafragmáticas de Morgagni y Bochdalek se acompañan de un mal pronóstico fetal, con una alta mortalidad fetal y neonatal (35-75% de los casos), generalmente por hipoplasia pulmonar fetal, circulación fetal persistente y anomalías asociadas. El pronóstico se ve influido principalmente por dos factores: las anomalías asociadas y el tamaño del defecto. Las anomalías encefálicas se asocian muy frecuentemente, en particular la anencefalia, la hidrocefalia, el encefalocele y la espina bífida. La iniencefalia es una entidad extremadamente rara pero con mayor incidencia en fetos con HDC¹. En cuanto al tamaño del defecto, es muy difícil de valorar intraútero. La herniación hepática suele implicar una mayor dificultad para la reparación quirúrgica⁹.

En la tabla IV se detallan los factores de mal pronóstico en los casos de HDC.

La actitud durante el embarazo no está realmente estandarizada, y se debe recalcar la importancia de individualizar en cada caso el riesgo de la malformación, siendo necesario hacer un estudio detallado de toda la anatomía fetal para descartar otras malformaciones asociadas, así como un análisis del cariotipo fetal para poder establecer un pronóstico lo más exacto posible. Tras conocer exactamente el alcance de la situación, y si no se opta por interrumpir el embarazo, la paciente debe someterse a un control ecográfico estricto con valoración de la hernia, del crecimiento fetal y de la cantidad de líquido amniótico.

En cuanto al momento del parto, se debe intentar que tenga lugar una vez conseguida la madurez pulmonar, siendo necesario el uso rutinario de corticoides para acelerarla. La cesárea sólo está indicada por criterios puramente obstétricos.

Dentro de la obstetricia moderna, la orientación más actual es considerar al feto como un paciente. Debido a que el diagnóstico y el tratamiento de los defectos fetales humanos han evolucionado rápidamente en las últimas décadas^{10,11} por el gran avance en las técnicas de imagen y el mejor conocimiento de la fisiopatología fetal, obtenido de modelos animales, la detección de una anomalía fetal puede alterar la fecha, o el tipo de parto, e incluso puede ser subsidiaria de tratamiento prenatal, como es el caso de las hernias diafragmáticas fetales. En todo caso, los métodos terapéuticos en estas circunstancias conllevan un alto riesgo y sólo se justifican si el beneficio es mayor que el riesgo a que están expuestos tanto el feto como la madre¹².

Como hemos comentado, la HDC es susceptible de tratamiento intrauterino. Una de las opciones terapéuticas es la cirugía intrauterina fetal, y existen dos tipos: la correctora, que pretende reintroducir en el abdomen las vísceras herniadas, con la dificultad técnica que se crea con la falta de espacio¹³, y la paliativa, con la realización de una hepatectomía parcial¹⁴. En la mayoría de fetos tratados, las tasas de pérdidas perinatales alcanzan el 50% en algunas series. Parte de esta mortalidad está relacionada con el riesgo intraoperatorio, y la otra se debe a las altas tasas de partos prematuros debido al casi inevitable trabajo de parto pretermino asociado, que puede ser difícil de controlar. La morbilidad materna, especialmente la derivada del tromboembolismo, es también alta. Las madres tienen que someterse a una cesárea clásica para la cirugía fetal, y a otra similar al dar a luz. Es difícil evaluar los beneficios de la cirugía fetal abierta en comparación con la ausencia de intervención o los procedimientos cerrados alternativos realizados bajo control de ultrasonidos¹⁵. Los casos son

poco comunes y, previsiblemente, no existen datos de ensayos controlados aleatorios. La alta morbilidad materna, al igual que la alta mortalidad y morbilidad fetal —que no sólo incluye las consecuencias del parto prematuro, sino también el riesgo, aparentemente independiente, de la discapacidad en el desarrollo neurológico en una quinta parte de los supervivientes a largo plazo—, han llevado a la mayoría de los investigadores a concluir que el caso de la cirugía fetal abierta no ha sido probado debidamente. La esperanza para el futuro reside en técnicas endoscópicas que hoy están en fase de investigación y desarrollo.

Actualmente la mejor opción terapéutica es el uso de un *plug fetal* (*Plug Lung Until Growth*), que consiste en ocluir la tráquea mediante fetoscopia, con lo que posteriormente el líquido pulmonar retenido condiciona una sobredistensión pulmonar que incluso llega a herniarse, reintroduciendo las vísceras abdominales^{16,17}. Ésta es, lógicamente, una técnica muy difícil, y tiene como grandes inconvenientes las posibles lesiones fetales, en particular una lesión traqueal definitiva¹⁸. Posteriormente, tras cesárea electiva, se extrae el *plug* mientras aún existe conexión fetal con la placenta¹⁹.

RESUMEN

La hernia diafragmática congénita es una malformación esporádica, o rara vez familiar, que tiene una elevada tasa de mortalidad (40-70%), relacionada con la presencia de hipoplasia pulmonar y la coexistencia de otras malformaciones, frecuentemente de carácter neurológico. La hernia diafragmática posterolateral fue descrita por primera vez por Bochdalek en 1848; es el defecto diafragmático más frecuente en el neonato y se manifiesta como dificultad respiratoria al nacimiento. Describimos un caso de diagnóstico de hernia diafragmática grave asociado a otras anomalías fetales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Comstock CH, Kirk JS. Tórax y abdomen fetales. En: Rummack C, Wilson S, Charboneau J. Ecografía obstétrica y fetal. Madrid: Marban ediciones, 2000.
2. Benjamin DR, Juul S, Siebert JR. Congenital posterolateral diafragmatic hernia: associated malformations. J Pediatr Surg 1988;23(10):899-903.
3. Yeo H. Congenital diaphragmatic hernia: lowering the mortality rates. UK: Neonatal nursing Co., 1999.
4. Bos AP, Tibboel D, Koot VC, Hazebroek FW, Molenaar JC. Persistent pulmonary hypertension in high-risk congenital diaphragmatic hernia patients: incidence and vasodilator therapy. J Pediatr Surg 1993;28:1463-5.

5. Carrera JM, Torrens M, Muñoz A. Anatomía ecográfica fetal. En: Kurjak A, Carrera JM. Ecografía en medicina materno-fetal. Barcelona: Masson, 2001.
6. Mychaliska GB. In utero management of congenital diaphragmatic hernia. *Clin Perinatol* 1996;23(4):823-41.
7. Alfirevic Z, Neilson JP. Doppler ultrasonography in high risk pregnancies: systematic review with meta-analysis. *Am J Obstet Gynecol* 1995;172:1379-87.
8. Hecher K, Smijders R, Campbell S, Nicolaides K. Fetal venous intracardiac and arterial blood flow measurements in intrauterine growth retardation: relationship with fetal blood gases. *Am J Obstet Gynecol* 1995;173:10-5.
9. Roberts LJ, Rodeck CH. Specific diagnostic techniques and fetal therapy. En: Whittle MJ, Connor JM, editors. Prenatal diagnosis in obstetric practice. Oxford: Blackwell Science, 1995; p. 203-27.
10. Harrison MR. Fetal surgery. *Am J Obstet Gynecol* 1996; 174:1255-64.
11. Adzick NS, Harrison MR. Fetal surgical therapy. *Lancet* 1994;343:897-902.
12. Flake AW, Harrison MR. Fetal surgery. *Ann Rev Med* 1995;46:67-78.
13. Harrison MR, Adzick NS, Longaker MT, Goldberg JD, Rosen MA, Filly RA, et al. Successful repair in utero of a fetal diaphragmatic hernia after removal of herniated viscera from the left thorax. *N Engl J Med* 1990;322:1582-4.
14. Harrison MR. Correction of congenital diaphragmatic hernia in utero VII: a prospective trial. *J Pediatr Surg* 1997; 32(11): 1637-42.
15. Kumber C, Spitz L, Cuschieri A. Current state of antenatal in-utero surgical interventions *Arch Dis Child* 1997;9(76): F134-9.
16. Hedrick MH, Estes JM, Sullivan KM, Bealer JF, Kitterman JA, Flake AW, et al. Plug the lung until it grows (PLUG): A new method to treat congenital diaphragmatic hernia in utero. *J Pediatr Surg* 1994;29:612-7.
17. Flageole H. The plug-unplug sequence: an important step to achieve type II pneumocyte maturation in the fetal lamb model. *J Pediatr Surg* 1998;33(2):299-303.
18. O'Toole SJ. Tracheal ligation: the dark side of in utero congenital diaphragmatic hernia repair. *J Pediatr Surg* 1997; 32(3):407-10.
19. Mychaliska GB. Operating on placental support: the ex utero intrapartum treatment procedure. *J Pediatr Surg* 1997;32(2): 227-30.