

Enrique González-Díaz
María García Berlanga

Diagnóstico prenatal de hernia diafragmática congénita bilateral

571

Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital de El Bierzo.
Ponferrada. León. España.

Correspondencia:

Dr. E. González Díaz.
Padre Isla, 25 1.º D. 24002 León. España.
Correo electrónico: enriquegonzalezdiaz@hotmail.com

Fecha de recepción: 20/2/2007.

Aceptado para su publicación: 8/11/2007.

Prenatal diagnosis of bilateral congenital diaphragmatic hernia

RESUMEN

La hernia diafragmática congénita es la malformación diafragmática más frecuente. Se distinguen tres subtipos en función de su localización: izquierda (la más frecuente), derecha y bilateral. Presentamos un caso de eventración diafragmática bilateral diagnosticado prenatalmente. La bilateralidad es infrecuente, su diagnóstico ecográfico es más complejo e implica peor pronóstico.

PALABRAS CLAVE

Hernia diafragmática congénita bilateral.
Diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

Congenital diaphragmatic hernia is the most frequent diaphragmatic malformation. There are three types of this defect, depending on location: left (the most frequent), right and bilateral. We report a case of a bilateral congenital diaphragmatic hernia, which was diagnosed in the

31st week of pregnancy. Ultrasonographic diagnosis is complex. Bilateral hernia is rare and implies a worse prognosis.

KEY WORDS

Congenital diaphragmatic hernia bilateral. Prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es la malformación diafragmática más frecuente; afecta de 1 a 4,5/10.000 nacidos vivos¹. Es posible que la incidencia prenatal sea aun mucho mayor debido a los fetos afectados que mueren in útero o en el período neonatal precoz, sin que se haya establecido un diagnóstico anatomopatológico². Afecta por igual a ambos sexos y es más frecuente en el lado izquierdo (del 75 al 90% de los casos), pero también puede afectar al lado derecho (menos del 10%) o ser bilateral (menos del 5%)^{2,3}.

La patogenia de la HDC se desconoce, pero en general se piensa que el trastorno es consecuencia de una falta del cierre de los canales pleuroperito-

572 neales al final de la organogénesis. El diafragma muscular se forma entre la 6.^a y la 14.^a semana como resultado de una compleja secuencia de procesos relacionados con la fusión de cuatro estructuras: el *septum transversum* (futuro tendón central), las membranas pleuroperitoneales, el mesenterio dorsal del esófago (futuros pilares) y la pared corporal; de esta última deriva la porción más posterior del diafragma, que se forma al final y es la región afectada más frecuentemente. Hacia el final de la octava semana el diafragma primitivo está intacto en el feto normal².

Se piensa que el fallo en cualquiera de estos procesos de fusión conlleva un defecto diafragmático, lo que favorece el paso de vísceras abdominales hacia la cavidad torácica aproximadamente en el momento que tiene lugar la reducción de la hernia umbilical fisiológica que da lugar a un incremento de la presión intraabdominal. Por lo general, la HDC es un trastorno esporádico, pero factores teratogénicos y genéticos pueden influir, y un 2% presenta una asociación familiar⁴. La HDC bilateral representa el 2% de las formas esporádicas y el 10% de las familiares⁵.

Presentamos un caso de HDC diagnosticado de forma prenatal hacia la 31.^a semana de gestación. La bilateralidad es infrecuente e implica un peor pronóstico.

CASO CLÍNICO

Primigesta de 18 años, que realizó su primer control ecográfico a las 31.^a semanas de gestación por captación tardía. No presentaba antecedentes personales de interés, salvo un esguince cervical tras un accidente de tráfico, evaluado mediante una radiografía cervical en la 14.^a semana de gestación.

En la ecografía se visualizó una imagen quística anecoica retrocardíaca en el tórax, en un corte axial de cuatro cámaras cardíacas. Esto sugirió una hernia diafragmática izquierda, con herniación de cámara gástrica. Sin embargo, no había una desviación significativa del eje cardíaco, que estaba más bien desplazado ventralmente (fig. 1), lo que nos hizo sospechar una hernia bilateral, confirmada mediante la visualización de las venas suprahepáticas elongadas y desplazadas cefálicamente hacia el tórax (fig. 2). La ecocardiografía fetal no mostró alteraciones es-

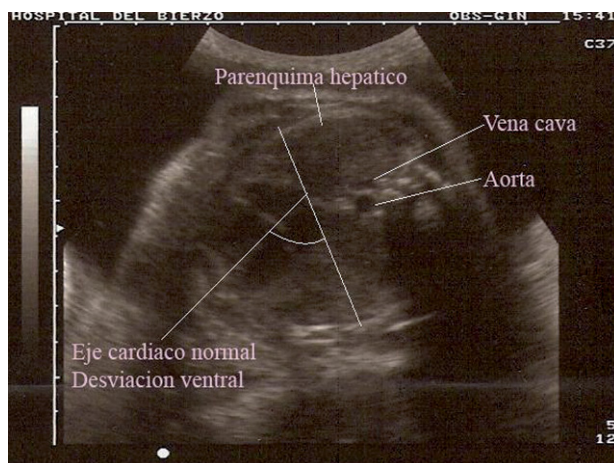


Figura 1. Corte transversal torácico de cuatro cámaras cardíacas.



Figura 2. Corte sagital toracoabdominal.

tructurales, aunque las ramas derechas e izquierdas de la arteria pulmonar fueron hipoplásicas comparadas con las de fetos normales de la misma edad gestacional, con un diámetro de 2,3 y 2 mm, respectivamente. La circunferencia abdominal estaba por debajo del percentil 5 para su edad gestacional, debido a la herniación de estructuras abdominales, y existía un polihidramnios, con un índice de líquido amniótico medido de 233 mm.

La paciente fue remitida a un centro terciario para la atención posnatal. A las 36 semanas de gesta-

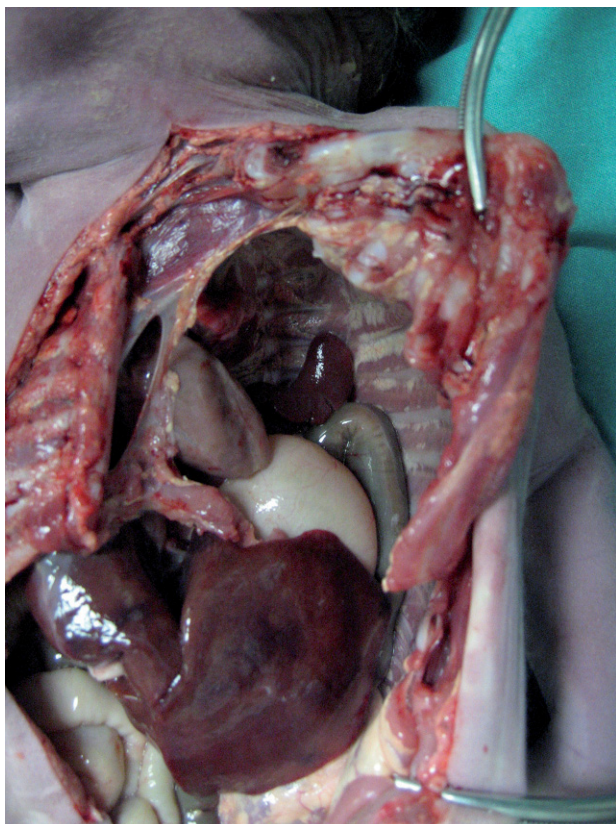


Figura 3. Necropsia neonatal. Se visualiza el hemitórax izquierdo con el defecto diafrágico.

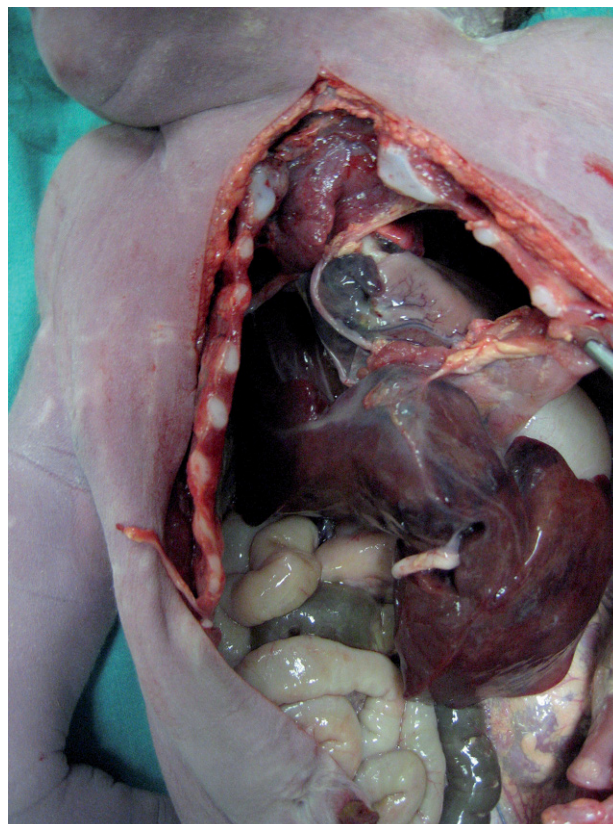


Figura 4. Necropsia neonatal. Se visualiza el hemitórax derecho con el defecto diafrágico.

ción, acudió por rotura espontánea de membranas. A la exploración presentaba dilatación cervical completa; se realizó un parto eutócico. Nació una niña, con un peso de 2.545 g y una puntuación en la prueba de Apgar de 3 a los 5 min y de 1 a los 5 min. La recién nacida desarrolló un severo distrés respiratorio inmediatamente después del nacimiento y falleció a pesar de unas intensas maniobras de resucitación.

La autopsia confirmó el diagnóstico ecográfico: se apreciaba la ausencia total de diafragma, lo que generaba un gran defecto a través del cual ascendía a la cavidad torácica un hígado de morfología anómala, junto con el estómago, el bazo y una porción de intestino delgado, lo que daba lugar a una hipoplasia pulmonar bilateral importante (figs. 3 y 4).

DISCUSIÓN

La HDC se caracteriza por un fallo del cierre diafrágico que permite el ascenso de las vísceras abdominales a la cavidad torácica. En el período fetal y neonatal casi exclusivamente son del tipo Bochdalek, debido a un defecto en la zona posterolateral del diafragma⁶. Desde un punto de vista práctico, podemos dividirlos en tres tipos en función del lugar más afectado por el defecto, y así se distinguen izquierdas, derechas y bilaterales. La ausencia completa de diafragma puede considerarse una forma extrema de hernia bilateral⁶.

La sensibilidad de la ecografía para el diagnóstico prenatal de esta afección es del 47-56%^{7,8}; el diagnóstico se realiza de media hacia la 26-29 se-

manas de gestación^{7,9}. La tasa de falsos positivos, sin embargo, es inexistente, a diferencia de otras afecciones diagnosticadas in utero¹⁰. La sensibilidad es mayor si se asocian otras malformaciones mayores, e incluso alcanza el 73%. En estos casos el diagnóstico también es más precoz⁷. En los casos diagnosticados de forma prenatal, la asociación con otras malformaciones ocurre en el 55% de los casos y de éstos el 42% presentaba un cariotipo anómalo⁹.

El signo ecográfico distintivo de la HDC, tanto derecha como izquierda, es la desviación cardiome-diastínica²; esta alteración es visible en la imagen de las cuatro cámaras cardíacas. La hernia izquierda es el tipo más frecuente y puede detectarse con mayor facilidad por la presencia de estómago fetal, ocupado por líquido, localizado en la vecindad de la aurícula izquierda. En la mayoría de los casos la presencia de vísceras intestinales pasa inadvertida por el colapso intestinal. Por esto, el intestino herniado se manifestará como una masa aislada en el lado izquierdo del tórax, aunque en ocasiones pueden detectarse movimientos peristálticos intestinales, lo que establecería el diagnóstico definitivo. La identificación del hígado en el tórax en un feto con una HDC izquierda no es un hallazgo esencial para el diagnóstico, pero sí contribuirá a determinar el pronóstico¹¹.

La detección ecográfica de la HDC derecha presenta mayores dificultades. En el lado izquierdo el estómago, lleno de líquido, generalmente se encuentra en una posición normal por debajo del diafragma, y las vísceras herniadas estarán representadas, sobre todo, por el hígado y el intestino colapsado².

Las hernias diafragmáticas bilaterales son las más infrecuentes (1:50.000/200.000 nacidos vivos)^{1,3} y el diagnóstico prenatal resulta difícil debido a que uno de los signos más importantes para el diagnóstico de HDC, como es la desviación cardiome-diastínica. En estos casos presenta un grado mínimo o nulo, y el corazón suele estar solamente desplazado ventralmente^{6,12}. Las vísceras herniadas, al igual que en los otros dos tipos de hernia, pueden ser el estómago, el intestino, el hígado y el bazo. Cuando la cámara gástrica se observa en el tórax facilita el diagnóstico, aunque puede pasar inadvertida la bilateralidad del problema^{6,12,13}. La otra dificultad diagnóstica ocurre cuando las vísceras herniadas son el hígado y el intestino colapsado, y el estómago está en posición

infradiafragmática o se encuentra colapsado por la presión intratorácica; en consecuencia, la masa sólida intratorácica puede confundirse con una masa originada en el pulmón, por ejemplo una malformación adenomatoide quística congénita². La ausencia de músculo diafragmático hipoeoico también puede favorecer la diferenciación de una HDC de otras masas ocupantes de hemitórax. El uso del Doppler color permite la identificación de los vasos portales del hígado introduciéndose en el tórax, así como la vena umbilical y el ductus venoso con sus ondas de velocidad de flujo características, lo que facilita el diagnóstico de herniación hepática¹⁴. Algunos autores han encontrado que cuando el hígado se encuentra en el tórax, el ángulo formado entre la trayectoria del ductus venoso y el plano sagital es mayor, y el ángulo entre el ductus y la vena umbilical es menor. Estos ángulos serían fácilmente medibles mediante ultrasonidos¹⁵. Además, a menudo se observa una pequeña cantidad de líquido ascítico en el tórax junto al lóbulo derecho del hígado. En ciertos casos, también puede observarse la presencia de la vesícula biliar en el interior del tórax, pero este hallazgo a menudo pasa inadvertido².

La herniación de las vísceras puede ser intermitente, de manera que es probable que el contenido de la herniación se modifique de una evaluación a la siguiente. Este fenómeno podría explicar el hecho de que las hernias pequeñas no se detecten durante el período prenatal y se identifiquen en un estadio avanzado de la gestación, aun cuando el defecto diafragmático se encuentre presente desde mucho tiempo antes.

Song et al⁶ publicaron un caso de HDC sospechada a las 18 semanas, pero la bilateralidad del problema no se diagnosticó hasta las 33-35 semanas debido a la mínima desviación mediastínica y a la visualización del hígado en ambos hemitórax⁶. Un hecho similar les ocurrió a Eroglu et al¹², que la diagnosticaron inicialmente a las 22 semanas como unilateral y descubrieron la bilateralidad a las 26 semanas, ante la falta de desviación mediastínica¹². Kamata et al¹³ publicaron una revisión de 2 casos de HDC bilaterales, diagnosticadas de forma prenatal como unilaterales, en las que, cuando posteriormente revisaron las ecografías, se encontró el hígado en el hemitórax derecho.

Beresford y Shaw¹⁶ hicieron una revisión de las cifras de mortalidad para la HDC a partir de 35 ar-

tículos publicados entre 1985 y 1998, y obtuvieron un cifra global del 58% para los casos diagnosticados intraútero, el 48% si nacen vivos y el 33% de forma postoperatoria. En esta revisión no encuentran que el diagnóstico antes de la semana 25 suponga un factor de mal pronóstico (el 60% de mortalidad); sin embargo, en caso de anomalías mayores asociadas la mortalidad ascendía al 93%. Skari et al¹⁷, en una revisión similar, obtienen resultados semejantes.

La mortalidad neonatal precoz se debe principalmente a la presencia de defectos estructurales o anomalías cromosómicas⁹. En el resto de los casos este funesto pronóstico se relaciona con la hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar, que generalmente acompañan a la HDC y presumiblemente se deben al «efecto masa» sobre el pulmón en las vías de desarrollo. Entre los factores pronósticos prenatales encontrados en la literatura científica se incluyen:

1. Lateralidad: los casos bilaterales son de peor pronóstico y cuando afectan al lado derecho peor que cuando el lado afectado es el izquierdo. En la serie de Geary et al¹⁸, con 34 casos de HDC, la supervivencia fue del 18%; murieron todos los casos bilaterales y los del lado derecho, mientras que sobrevivieron el 21% de los casos del lado izquierdo. De los casos clínicos bilaterales descritos en la literatura científica, todos fallecieron en el período neonatal precoz^{6,12,13}.

2. Tamaño del pulmón restante: éste puede ser valorado por distintas variables, como la *lung-head ratio* (LHR), determinada mediante ecografía, y el volumen pulmonar total mediante resonancia magnética, que ha demostrado una excelente correspondencia interobservador con correlación positiva con el LHR y es un buen predictor pronóstico en hernia de lado izquierdo. Tal vez el parámetro más sencillo para evaluar este punto se obtiene midiendo los diámetros máximos del pulmón restante, en un corte de cuatro cámaras; ambos se multiplican y

el resultado se divide por la circunferencia craneal fetal, lo que se denomina LHR. En función de este parámetro se puede establecer un pronóstico fetal en términos de mortalidad¹⁹:

- Cifras de LHR < 0,6 cursan con mortalidad del 100%.
- Cifras de LHR 0,6-1 cursan con mortalidad del 91%.
- Cifras de LHR 1-1,35 cursan con mortalidad del 55%.
- Cifras de LHR > 1,35 cursan con mortalidad del 18%.

En la búsqueda de una medida más exacta de este volumen pulmonar, algunos autores han valorado el uso de nuevas técnicas, como la resonancia magnética y la ecografía tridimensional, es un buen predictor de hipoplasia pulmonar y resultados perinatales. Algunos autores han encontrado que la medición del volumen pulmonar mediante resonancia magnética se correlacionaba positivamente con el LHR, con una excelente variabilidad interobservador, y era un buen predictor de resultados²⁰, aunque este parámetro no parece ser aplicable a las HDC bilaterales.

3. Algunos autores (Sokol et al, 2006) han encontrado que la disminución en el diámetro de las arterias pulmonares²¹ y los incrementos en el índice de pulsatilidad de vascularización pulmonar²² del lado afectado por la hernia se correlacionan con la morbilidad respiratoria posnatal, pero no han encontrado relación con la supervivencia.

4. Polihidramnios: causado probablemente por la compresión del esófago, empeora el pronóstico como factor de riesgo de parto prematuro.

5. Diámetro o circunferencia abdominal inferior al percentil 5.

6. Diagnóstico precoz (por debajo de la semana 25), aunque muchos autores han dejado de considerarlo un factor de mal pronóstico¹⁶.

7. Desviación o ascenso hepático.

BIBLIOGRAFÍA

- Katz AL, Wiswell TE, Baumgart S. Contemporary controversies in the management of congenital diaphragmatic hernia. *Clin Perinatol*. 1998;25:219.
- Goldstein RB. Evaluación ecográfica del tórax fetal. *Ecografía en Obstetricia y Ginecología*. 4.^a ed. Callen Elsevier Panamericana; p. 416-7.
- Tofts CD, Curry CJR, Bastenson TF, Honore LH. A population based study of congenital diaphragmatic hernia. *Teratology*. 1992;46:555-65.
- Tibboel D, Gaag AVD. Etiologic and genetic factors in congenital diaphragmatic hernia. *Clin Perinatol*. 1996;23:680-9.
- Kufeji DI, Crabbe DCG. Familiar bilateral diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int*. 1999;15:58-60.
- Song MS, Yoo SJ, Smallhorn JF, Mullen JB, Ryan G, Hornberger LK. Bilateral congenital diaphragmatic hernia: diagnostic clues at fetal sonography. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001;17:255-8.
- Gallot D, Coste K, Francannet C, Laurichesse H, Boda C, Ugheito S, et al. Antenatal detection and impact on outcome of congenital diaphragmatic hernia: a 12-year experience in Auvergne, France. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2006;125:202-5.
- Colvin J, Bower C, Dickinson JE, Sokol J. Outcomes of congenital diaphragmatic hernia: a population-based study in Western Australia. *Pediatrics*. 2005;116:e356-63.
- Ruano R, Bunduki V, Silva MM, Yoshizaki CT, Tanuri U, Mack-soud JG, et al. Prenatal diagnosis and perinatal outcome of 38 cases with congenital diaphragmatic hernia: 8-year experience of a tertiary Brazilian center. *Clinics*. 2006;61:197-202.
- Borsellino A, Zaccara A, Nahom A, Trucchi A, Aite L, Giorlandino C, et al. False positive rate in prenatal diagnosis of surgical anomalies. *J Pediatr Surg*. 2006;41:826-9.
- Kassab B, Devonec S, Arnauld P, Claris O, Chappuis JP, Thou-lon JM. Prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia: evaluation of the prognosis. *J Gynecol Obstet Biol Reprod*. 2000;29:170-5.
- Eroglu D, Yanik F, Sakallioğlu AE, Arikan U, Varan B, Kuscü E. Prenatal diagnosis of bilateral diaphragmatic hernia by fetal sonography. *J Obstet Gynaecol Res*. 2006;32:90-3.
- Kamata S, Sawai T, Usui N, Nose K, Kitayama Y, Nakai H, et al. Bilateral diaphragmatic hernia followed by fetal ultrasonography. A report of two cases. *Fetal Diagn Ther*. 2001;16:248-50.
- Sherer DM, Eglinton GS, Goncalves LF, Lewis KM, Queenan JT. Prenatal color and pulsed Doppler sonographic documentation of intrathoracic umbilical vein and ductus venosus, confirming extensive hepatic herniation in left congenital diaphragmatic hernia. *Am J Perinatol*. 1996;13:159-62.
- Beaudoin S, Barge F, Mahieu D, Barbet P. Anatomic study of the umbilical vein and ductus venosus in human fetuses: ultrasound application in prenatal examination of left congenital diaphragmatic hernia. *Surg Radiol Anat*. 1998;20:99-103.
- Beresford MW, Shaw NJ. Outcome of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Pulmonol*. 2000;30:249-56.
- Skari H, Bjørnland K, Haugen G, Egeland T, Emblem R. Congenital diaphragmatic hernia: a meta-analysis of mortality factors. *J Pediatr Surg*. 2000;35:1187-97.
- Geary MP, Chitty LS, Morrison JJ, Wright V, Pierro A, Rodeck CH. Perinatal outcome and prognostic factors in prenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1998;12:107-11.
- Deprest J, Jani J, Gratacos E, Vandecruys H, Naulaers G, Delgado J, et al; FETO Task Group. Fetal intervention for congenital diaphragmatic hernia: the European experience. *Semin Perinatol*. 2005;29:94-103.
- Paek BW, Coakley FV, Lu Y, Filly A, Lopoo JB, Qayyum A, et al. Congenital diaphragmatic hernia: prenatal evaluation with MR lung volumetry-preliminary experience. *Radiology*. 2001;220:63-7.
- Sokol J, Shimizu N, Bohn D, Doherty D, Ryan G, Hornberger LK. Fetal pulmonary artery diameter measurements as a predictor of morbidity in antenatally diagnosed congenital diaphragmatic hernia: a prospective study. *Am J Obstet Gynecol*. 2006;195:470-7.
- Roth P, Agnani G, Arbez-Gindre F, Panchard JY, BUerguet A, Schaal JP, et al. Use of energy Doppler in visualizing fetal pulmonary vascularization to predict the absence of severe pulmonary hypoplasia. *Gynecol Obstet Invest*. 1998;46:153-7.