



Presentación de Casos

# Hernia diafragmática congénita de Bochdalek e isomerismo izquierdo en un neonato prematuro

Congenital diaphragmatic hernia of Bochdalek and left isomerism in a premature infant

Yassel Arias Otamendy, Geordan Goire Guevara, Annia de la Caridad Aguirre Ruiz, Georbis

Fournier Calzado, Rosa Nelly Vazquez Vilanoba, Dianne Bolivar Vera

Servicio Provincial de Cardiología del Hospital General Docente Dr. Agostinho Neto, Guantánamo, Cuba.

## Resumen

La hernia diafragmática congénita es una malformación severa con mal pronóstico neonatal. Consiste en un trastorno en el desarrollo del músculo diafragmático, produciéndose el paso de contenido abdominal a la cavidad torácica. Los tipos principales son la hernia de Bochdalek, Morgagni e hiatal. Su incidencia es de uno por cada 2000- 5000 nacidos vivos y el 50 % de los casos presentan otras anomalías congénitas asociadas, principalmente cardíacas. La ecografía prenatal determina el diagnóstico, pronóstico y terapéutica de esta afección. La cirugía consiste en cerrar el defecto y corregir la malrotación intestinal, siendo el objetivo del tratamiento mantener un adecuado intercambio gaseoso y evitar o minimizar la hipoplasia y la hipertensión pulmonar. Presentamos un caso de un recién nacido prematuro, con diagnóstico de hernia diafragmática congénita asociado a isomerismo atrial izquierdo.

**Palabras clave:** hernia diafragmática, isomerismo atrial izquierdo, cardiopatía congénita.

## Abstract

Congenital diaphragmatic hernia is a severe malformation with poor neonatal prognosis. It consists of a disorder in the development of the diaphragmatic muscle, producing the passage of abdominal content to the thoracic cavity. The main types are Bochdalek, Morgagni and hiatal hernia. Its incidence is one for every 2000-5000 live births and 50% of cases have other associated congenital anomalies, mainly cardiac. Prenatal ultrasound determines the diagnosis, prognosis and therapeutic of this condition. The surgery consists of closing the defect and correcting the intestinal malrotation, being the objective of the treatment to maintain an adequate gas exchange and avoid or minimize hypoplasia and pulmonary hypertension. We present a case of a premature newborn, with a diagnosis of congenital diaphragmatic hernia associated with left atrial isomerism.

**Keywords:** diaphragmatic hernia, left atrial isomerism, congenital heart disease

## Introducción

La hernia diafragmática congénita (HDC) define como la protrusión de los órganos abdominales hacia el interior del tórax, o el descenso de los órganos torácicos al interior del abdomen (hernias pulmonares transdiafragmáticas de Wieting). La HDC se origina como consecuencia del desarrollo anormal del septo transversal y el cierre incompleto de los canales pleuro-peritoneales lo que provoca la herniación de las vísceras abdominales a la cavidad torácica durante la etapa embrionaria.<sup>1</sup>

La compresión ocasionada por los órganos abdominales herniados interfiere en el proceso normal de desarrollo del árbol traqueobronquial llevando finalmente a la hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar, responsables de la mayoría de las muertes neonatales asociadas a la HDC.<sup>2</sup>

El contenido de la hernia varía en dependencia del lado afectado: en las derechas se involucran el hígado, el riñón derecho y grasa; sin embargo, cuando el defecto es izquierdo, puede contener el tubo digestivo, el bazo, el riñón izquierdo, el páncreas o el epiplón.<sup>3</sup>

La primera cita de una hernia diafragmática fue realizada por Ambrosio Paré en 1579, y originalmente descrita por Lazarus Riverius en 1679, quien describió su hallazgo postmortem en un hombre de 24 años de edad. Charles Holt fue el primero en describirla en el niño, y Vincent Alexander Bochdalek, en 1848, describió desde el punto de vista embriológico la herniación del intestino por un agujero dorsal diafragmático, variedad que hoy lleva su nombre. La primera reparación en un niño de menos de 24 horas de nacido fue hecha por Grossen en 1946.<sup>4, 5</sup>

Su incidencia es de uno por cada 2000- 5000 nacidos vivos, el 50 % de los casos presentan otras anomalías congénitas asociadas. Es una enfermedad que tiene una alta mortalidad, y la supervivencia en distintos centros va desde 40 a un 80%.<sup>5</sup> Su morbilidad y mortalidad no está dada tanto por el tamaño del defecto, sino por los defectos asociados, el grado de hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar persistente.<sup>5</sup>

La HDC más frecuente es la de Bochdalek (HB, 95% de los casos). Consiste en un defecto posterolateral, más frecuente a izquierda, pero puede ser derecho en el 15% de los casos o bilateral en cerca del 1-2%.<sup>6</sup> La hernia de Morgagni (HM), defecto ventral y paraesternal, es más prevalente a la derecha, y la hernia hiatal (HH), ocurre cuando la unión gastroesofágica se desplaza hacia el tórax a través del hiato esofágico, siendo más frecuente en adultos.<sup>1</sup> La agenesia completa del diafragma y la eventración son manifestaciones muy raras.<sup>7</sup>

Las malformaciones cardíacas en los pacientes con HDC son

muy frecuentes, comprenden alrededor de dos tercios partes de las anomalías asociadas, principalmente, síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, defecto del tabique auricular, defecto del tabique ventricular, coartación de la aorta, tetralogía de Fallot, anomalía de Ebstein y pentalogía de Cantrell.<sup>8</sup>

Las anomalías por heterotaxia (isomerismo derecho o izquierdo) son muy raras en pacientes con hernia diafragmática congénita y sólo se han reportado casos aislados asociados a isomerismo atrial derecho.<sup>9</sup> Presentamos un caso de un recién nacido prematuro, fallecido, con diagnóstico de hernia diafragmática congénita asociado a isomerismo atrial izquierdo.

## Caso clínico

Historia de la enfermedad actual: Recién nacido del sexo femenino, pretérmino (edad gestacional: 32.6 semanas), bajo peso, con antecedentes:

- Prenatales:

Antecedentes patológicos familiares: Madre: hipertensión arterial y diabetes mellitus tipo 2.

2. Antecedentes obstétricos: Gestaciones: 3; Partos: 2 (uno pretérmino y otro óbito fetal con isomerismo derecho).

3. Antecedentes de amenaza de aborto durante el embarazo.

4. Ecocardiografía fetal: drenaje venoso sistémico anómalo de vena umbilical en aurícula derecha

- Natales y posnatales:

1. Producto de un parto institucional, eutócico, con presentación cefálica, llanto al nacer ausente, palidez y cianosis generalizada. Puntaje de Apgar: 1/9 al nacer y 3/9 a los 5 minutos, tratándose de un recién nacido severamente deprimido por lo que se inicia inmediatamente reanimación cardiopulmonar, apoyo con drogas vasoactivas e intubación endotraqueal con soporte ventilatorio mecánico.

2. Mensuraciones: Peso: 2000 gramos, Talla: 41cm, circunferencia cefálica: 28 mm, circunferencia abdominal: 32 mm

## Examen Físico:

- General y regional: Atonía generalizada, cianosis de tipo central, no malformaciones esqueléticas. Abdomen excavado, tórax abombado.

- Aparato respiratorio: Murmullo vesicular disminuido en hemitórax izquierdo y abolido en el derecho.

Estertores húmedos más audibles en hemitórax izquierdo.

- Aparato cardiovascular: latido de la punta desplazado hacia la línea axilar anterior. Ruidos cardiacos bradiarrítmicos, presencia de soplo holosistólico en 2<sup>do</sup> espacio intercostal izquierdo, que se irradia a región interescapular, grado 3/6. FC: 82 latido por minuto. Presión arterial: 60/40 mmHg.

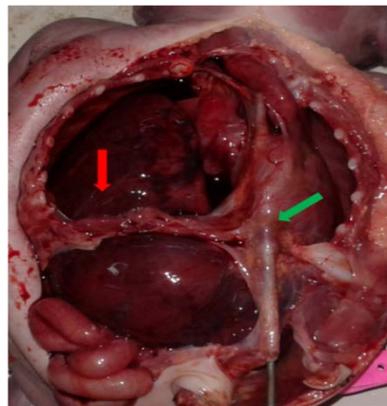
Considerando los hallazgos relevantes clínicos y al examen físico así como el estado hemodinámico comprometido del neonato, se ingresa en la terapia intensiva neonatal del centro.

Se decide realizar un ecocardiograma el cual muestra lo siguiente: levocardia, corazón horizontalizado, desplazado hacia la izquierda rotado sobre su eje longitudinal lo cual dificulta la toma de las vistas estandarizadas. Dilatación de cavidades derechas, drenaje venoso pulmonar normal, drenaje venoso sistémico anómalo, presencia de vena umbilical que drena a la aurícula derecha unida a la vena cava superior. Se visualizó ductus arterioso permeable grande con cortocircuito derecha-izquierda y comunicación interauricular (CIA) tipo ostium primum con cortocircuito derecha-izquierda.

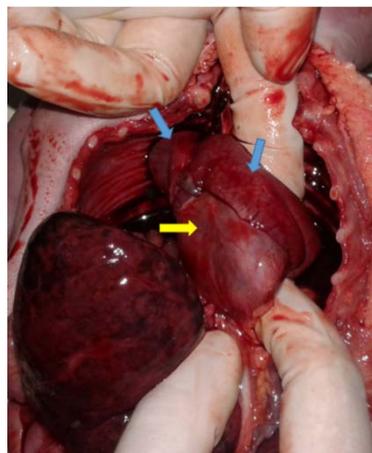
A pesar de las medidas farmacológicas implementadas por el personal de dicho servicio, el neonato fallece 17 horas más secundario a un gran deterioro hemodinámico refractario al tratamiento.

Se le realizó necropsia donde se obtuvieron los siguientes hallazgos:

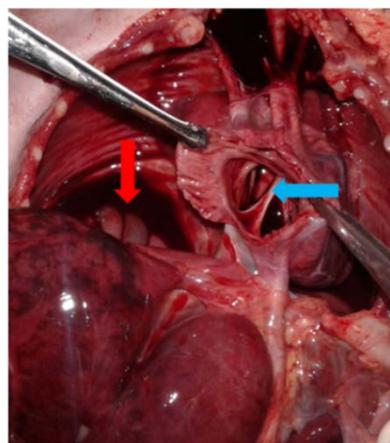
Hallazgos anatomopatológicos: Hernia diafragmática posterolateral derecha, cavidad torácica derecha ocupada por el lóbulo derecho del hígado, lecho vesicular y asas del intestino delgado y grueso. Cavidad torácica izquierda ocupada por el corazón y el resto del mediastino rechazados hacia la izquierda de la línea media. Hipoplasia pulmonar bilateral, más marcada del lado derecho, pulmón derecho con sólo dos lóbulos. Cardiomegalia por dilatación de cavidades derechas, CIA ostium primum, vena umbilical que drena a aurícula derecha unida a vena cava superior. Edema pulmonar ligero, congestión visceral generalizada y edema cerebral moderado con congestión de las leptomeninges. Ver figuras 1, 2 y 3.



**Figura 1.** Hernia diafragmática derecha, cavidad torácica ocupada por lóbulo derecho del hígado (flecha roja) y asas intestinales. Se observa la vena umbilical drenando directamente en la aurícula derecha (flecha verde).



**Figura 2.** Ambos pulmones hipoplásicos (flechas azules), más marcado el derecho. Se señala el corazón con flecha amarilla.



**Figura 3.** Corte a nivel de la aurícula derecha dilatada donde se observa la CIA ostium primum (flecha azul) y detrás

del hígado se observan las asas del intestino delgado en la cavidad torácica derecha (flecha roja).

## Comentario

La HDC ha pasado de ser un diagnóstico de urgencia en cirugía infantil a una condición conocida desde la etapa fetal, lo cual ha permitido planear un nacimiento de forma controlada en un sitio con las condiciones necesarias para la adecuada reanimación y manejo neonatales.

El diagnóstico prenatal de HDC se hace mediante ecografía, la que debe ser practicada a partir de la semana 24, momento en la cual se visualizan las vísceras en el tórax, pudiendo encontrarse además polihidroamnios, desviación del mediastino y del corazón, anomalía cardíacas como ductus arterioso persistente, tetralogía de Fallot, comunicación interventricular, hipoplasia pulmonar y eventualmente malformaciones renales, gastrointestinales y del sistema nervioso central<sup>10, 11</sup>.

La valoración sistemática de la anatomía fetal que incluye la visualización de los diafragmas, la ecogenicidad pulmonar y la posición del corazón permite detectar el defecto y la presencia de vísceras abdominales herniadas hacia el tórax haciendo posible que más de la mitad de los casos de HDC sean diagnosticados prenatalmente. Las características ecográficas varían dependiendo del lado de la hernia, siendo más fácil de diagnosticar las HDC izquierdas que las HDC derechas, pues en estas últimas la ecogenicidad del pulmón e hígado son similares y la cámara gástrica es intraabdominal. A pesar de esto, la desviación mediastínica a la izquierda, el corte de 4 cámaras anormal y el hecho de que en muchos casos pueda observarse la vesícula biliar en el tórax hacen posible su diagnóstico de forma cada vez más frecuente.<sup>12</sup> Asimismo, pueden encontrarse otros signos ecográficos, inespecíficos, como la presencia de líquido libre en el tórax, que es más frecuente en las HDC derechas, y polihidramnios causado por alteración en la deglución fetal.

El caso aquí descrito presentaba una HDC de Bochdalek (HB), que como se había referido previamente es la más frecuente y su incidencia es de 1:2200 recién nacidos (RN) vivos (1:2000-1:5000) y algo superior en mujeres.<sup>10</sup> La HB resultó ser derecha, sin embargo la literatura reporta una localización más frecuente a la izquierda en el 85%, 10% a la derecha y 2% bilateral.<sup>10</sup> La hipoplasia pulmonar sería debida a la compresión del pulmón ipsilateral, por otro lado se ha postulado que existe un anormal desarrollo pulmonar como defecto primario.

En el RN puede representar una emergencia médica, como lo fue este caso, que si no es diagnosticada y tratada oportunamente presenta una alta mortalidad,

manifestándose como un distress respiratorio severo, caracterizado por taquipnea, taquicardia o bradicardia y cianosis; abdomen excavado, tórax asimétrico, desplazamiento del mediastino, murmullo vesicular disminuido o ausente, latido cardíaco desplazado, pudiendo auscultarse ruidos hidroaéreos.

Cerca del 64 % de los niños con HDC muere poco después del nacimiento, mientras que el 5 % o más vive asintomático por meses o años, antes de que se haga el diagnóstico (presentación tardía)<sup>4, 13</sup>. En las revisiones hechas se comprobó que en estos casos el diagnóstico se hace cuando por alguna razón, por lo general una infección respiratoria o problemas gastrointestinales, se descubre en un estudio radiológico que tienen una hernia diafragmática.

Las malformaciones cardíacas en los pacientes con HDC son las anomalías congénitas asociadas más frecuentes. Este paciente presentó un isomerismo izquierdo, malformación que en sí misma implica una mortalidad cercana al 60%,<sup>9</sup> por tanto, resulta fácil deducir la alta mortalidad que conlleva la combinación del isomerismo izquierdo con HDC. En el isomerismo izquierdo existe una tendencia a los órganos izquierdos bilaterales. Las malformaciones no cardiovasculares incluyen unos pulmones bilobulados bilaterales (es decir, dos pulmones izquierdos); bronquios hipoarteriales bilaterales; hígado simétrico (25%); ausencia ocasional de la vesícula biliar, y cierto grado de malrotación intestinal (80%). De las anomalías cardiovasculares típicas del isomerismo izquierdo este paciente presentó vena cava inferior (VCI) interrumpida (descrita en el 85% de los casos), por ausencia del segmento hepático de la VCI con continuación en la ácigos en el lado derecho y un defecto parcial de los cojinetes endocárdicos tipo ostium primum, presente en el 60 % de los afectados. Se describen otras malformaciones cardiovasculares asociadas a este síndrome como la aurícula común, comunicación interventricular (65%), ventrículo derecho de doble emergencia (20%), transposición de los grandes vasos (15%) y atresia pulmonar (40%) entre otras.

Dada la alta mortalidad de estos pacientes con síndrome malformativo múltiple, se hace necesario un diagnóstico prenatal oportuno, donde la ecocardiografía fetal juega un papel preponderante y decisivo, ya que en algunos casos pueden detectarse anomalías incompatibles con la vida extrauterina, y por tanto indicación de interrupción del embarazo, y en otros permitiría, una vez hecho el diagnóstico, planificar y garantizar un nacimiento y cuidados perinatales con las condiciones necesarias para la adecuada reanimación y manejo neonatales.

En este caso, desafortunadamente no se realizó el diagnóstico prenatal de HDC, aunque como ya se explicó, la HDC derecha puede pasar desapercibida debido a la

similitud ecográfica que presentan el hígado y el pulmón fetal, no obstante si se describió desde la vida intrauterina el drenaje venoso sistémico anómalo típico del isomerismo izquierdo, al desembocar la vena umbilical junto con la cava superior en la aurícula derecha, por ausencia del segmento hepático de la VCI.

Últimamente se está utilizando la RNM, la que presenta a la vez un rol diagnóstico al visualizar las vísceras abdominales en la cavidad torácica, y además pronóstico, ya que permite evaluar la hipoplasia pulmonar, lo que trasciende en el riesgo de insuficiencia respiratoria neonatal, siendo complementaria y superior a la ecografía prenatal en la evaluación de anomalías asociadas ya que no la limita ni el oligoamnios, ni la obesidad materna.<sup>10</sup> Además es útil cuando se realiza terapia intrauterina.<sup>14</sup>

En cuanto al tratamiento médico de los pacientes con HDC, el uso de corticoides es útil para la maduración pulmonar en prematuros, sin embargo en pacientes con HDC no existen evidencias de mayor sobrevida, menos días de hospitalización, ni de menor uso de oxígeno, el uso de surfactante se recomienda sólo en prematuros. El tratamiento se debe hacer mediante intubación endotraqueal inmediata, no ventilar con ambú por distensión de asas intestinales, instalación de sonda nasogástrica, vía venosa y arterial. La ventilación gentil que permite mantener pCO<sub>2</sub> de 60 a 65 mmHg y oxigenación adecuada, saturaciones de O<sub>2</sub> preductales mayor de 85%, con presiones máximas inspiratorias menores de 20 cm de H<sub>2</sub>O, mejora la sobrevida y disminuye el barotrauma. La ventilación de alta frecuencia (VAFO) y óxido nitroso inhalado (NOi) baja los índices de morbilidad respiratoria.<sup>15</sup>

El tratamiento definitivo es quirúrgico, si no se interviene la mortalidad puede ser del 100%, aún en operados la mortalidad es de 30%, debido a la hipoplasia e hipertensión pulmonar. Se ha descrito recidiva en el 22% en cierre primario y en el 40% cuando se usa un material protésico <sup>16, 17</sup>.

Últimamente se ha practicado la terapia prenatal en la hernia diafragmática congénita. La estrategia actual se basa en la oclusión traqueal fetoscópica con balón (fetal endoscopic tracheal occlusion [FETO]).<sup>18</sup> La oclusión impide la salida del fluido pulmonar e induce un crecimiento acelerado del pulmón mediante un estímulo mecánico directo y también por la secreción de factores de crecimiento que actuarían a nivel local<sup>19</sup>. Los datos más recientes muestran que el tratamiento con oclusión traqueal fetal incrementa globalmente la supervivencia en un 35-40% respecto al pronóstico inicial <sup>20</sup>. La FETO con balón no es una solución definitiva, pero permite estimular el crecimiento pulmonar de forma muy marcada en un subgrupo de casos.

## Referencias bibliográficas

1. Saldler TW, Langman. Embriología Médica. 7ma ed. Capítulo 11. México DF: Médica Panamericana, 1996; 165-702.
2. Grisarú-Granovsky S, Rabinowitz R, Ioscovich A, Elstein D, Schimmel MS. Congenital diaphragmatic hernia: review of the literature in reflection of unresolved dilemma Acta Pediatr. 2009;98:1874–81. 3.
3. Ackerman KG, Pober BR. Congenital diaphragmatic hernia and pulmonary hypoplasia: new insights from developmental biology and genetics. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2007;145:105–8.
4. James JP, Josephine JJ, Ponniah M. Late-presenting bilateral congenital diaphragmatic hernia: an extremely rare confluence of the rarities. Indian J Anaesth [Internet]. 2014[citado 2019 agosto 22]; 58(6): 768-70. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4296372/>
5. Harting MT, Lally KP. The Congenital Diaphragmatic Study Group registry update. Semin Fetal Neonatal Med [Internet]. 2014[citado 2019 agosto 22]; 19(6): 370- 375.
6. Fisher JC, Jefferson RA, Arkovitz MS, Stolar CJH. Redefining outcomes in right congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg. 2008;43:373–9.
7. Baglaj M, Spicer R, Ashworth M. Unilateral agenesis of the diaphragm: a separate entity or an extremely large defect? PediatrSurg Int. 1999;15:206–9.
8. Hedrick HL, Adzick NS. Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal diagnosis and management. In: Rose BD (editor), Up To Date in medicine. Wellesley: Up To Date; 2009.
9. Hugh, A et al. Moss and Adam's Heart Diseases in Infants, Children and Adolescents, 7 th edition. Lippin-ott Williams &Wilkins, 2008.
10. Quinteros A, Bancalari M. Hernia diafragmática congénita en recién nacidos. Rev Chil Pediatr 2001; 72: 19-25. 7.
11. Hosgor M, Karaca I, Karkiner A, Ucan B, Temir G, Erdag G et al. Associated malformations in delayed presentation of congenital diaphragmatic hernia. J Pediatr Surg 2004; 39: 1073-1076.
12. Zúñiga-Villanueva G, Jiménez-Blanco G, Edmundo Silva-Aguirre E, Gil-Téllez CI. Hernia diafragmática congénita de presentación tardía: Caso clínico. Pediatría de México [Internet]. 2013 [citado 2019 agosto 22]; 15 (2).

Disponible

<http://www.medigraphic.com/pdfs/conapeme/pm-2013/pm132f.pdf>.

en: DIRECCION PARA CORRESPONDENCIA: Geordan Goire Guevara Hospital General Docente Dr. Agostinho Neto, provincia Guantánamo, Cuba. [ggoire@infomed.sld.cu](mailto:ggoire@infomed.sld.cu).

13. Muzzafar S, Swischuk LE, Jadjab SP. Radiographic Findings in late presenting congenital diaphragmatic hernia: helpful imaging findings. *Pediatric Radiologic* [Internet]. 2013 Mar [citado 2019 agosto 22]; 42(3): 337-42. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00247-011-2226-9>.

14. Skari H, Bjornland K, Haugen G, Egeland T, Emblem R. Congenital diaphragmatic hernia: a meta-analysis of mortality factors. *J PediatrSurg* 2000; 35 (8): 1187-97.

15. Deprest J, Jani J, Grataco E, Naulaers G, Delgado J, Greenough a et al. Fetal intervention for congenital diaphragmatic hernia: the european experience. *Semin perinatol* 2005; 29(2): 94- 103.

16. Cabezali D, Cano I, García A, López R, Benavent. Minimally invasive surgery for management of congenital diaphragmatic pathology. *Cir Pediatr* 2007; 20 (2): 111-15 9.

17. Shalaby R, Gabr K, Al-Saied G, Ibrahem M, Shams AM, Dorgham A et al. Thoracoscopic repair of diaphragmatic hernia in neonates and children. A new simplified technique. *Pediatr Surg Int* 2008; 24(5): 543-47.

18. Deprest J, Gratacos E, Nicolaides KH. Fetoscopic tracheal occlusion (FETO) for severe congenital diaphragmatic hernia: evolution of a technique and preliminary results. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004;24:121–6.

19. Wu J, Ge X, Verbeken EK, Gratacós E, Yesildaglar N, Deprest JA. Pulmonar effects of in utero tracheal occlusion are dependent on gestational age in a rabbit model of diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg*. 2002;37:11–7.

20. Ruano R, Yoshisaki CT, Da Silva MM, Ceccon ME, Grasi MS, Tannuri U, et al. A randomized controlled trial of fetal endoscopic tracheal occlusion versus postnatal management of severe isolated congenital diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012;39:20–7.

**Los autores firmantes del manuscrito declaran no poseer Conflicto de intereses.**



**Esta obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).**