HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y CASUÍSTICA EN EL HOSPITAL PRIVADO DE COMUNIDAD

Natalia Ducca[1], Carla Cassanelli[1], Alfredo Conti[1], Gabriela Pérez Silva[2]

RESUMEN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es una malformación relativamente poco frecuente que consiste en una protrusión de órganos abdominales a la cavidad torácica a través de un defecto diafragmático[1].

Normalmente el intestino retorna al abdomen a las 10 -12 semanas de gestación, cuando la formación del diafragma ya se ha completado, aquí surgen las posibles etiologías de las HDC[2].

Este tipo de malformación se asocia a hipoplasia pulmonar letal e hipertensión pulmonar con una tasa de mortalidad del 30 al 60 por ciento[3]. Hay literatura que indica una mortalidad cercana al 80 por ciento cuando el diagnóstico prenatal es temprano[4].

El objetivo de ésta presentación es reportar la casuística en nuestra institución de esta patología en los últimos 12 años y tamizar factores externos asociados al desarrollo de esta malformación.

Palabras claves: hernia, diafragma, defecto congénito diafragmático, agenesia de hemidiafragma.

ABSTRACT

Congenital diaphragmatic hernia is a relatively infrequent malformation, that consist in a protrusion of the abdominal organs into the thoracic cavity through a diaphragmatic defect.

Normally the bowel returns to the abdominal cavity at 10 -12 gestational weeks when the diaphragm formation is completed, here arise the possible etiologies.

This malformation can be associated with pulmonary hypertension and lethal pulmonary hypoplasia , with a mortality rate of 40 - 60 percent. The literature indicate a mortality rate near to 80 percent when the prenatal diagnosis is early.

The objective of this paper is to report the casuistic of this pathology in the past twelve years in our institution and search external factors associates with this malformation.

[1] Servicio de Obstetricia del Hospital Privado de Comunidad.
[2] Servicio de Pediatría del Hospital Privado de Comunidad. Córdoba 4545. (B7602CBM).Mar del Plata. Argentina.

INTRODUCCION

La hernia diafragmática congénita (HDC) es una discontinuidad en el desarrollo del diafragma que permite que protruyan a través del orificio herniario, vísceras abdominales hacia la cavidad torácica, lo que resulta en hipoplasia e hipertensión pulmonar, que a menudo son fatales y en algunos casos incompatibles con la vida.

La patogénesis de la HDC no ha sido establecida definitivamente. Las teorías principales son que es debido a un fallo de cierre normal de los pliegues pleuroperitoneales durante la cuarta a decima semanas post fecundación o a factores desencadenantes genéticos o ambientales que alteran la diferenciación de las células mesenquimales durante la formación de la membrana y otras estructuras somáticas[5].

Hay diferentes tipos de HDC, incluyendo hernia diafragmática de Bochdalek, Morgagni y central. Un 70 a 90 por ciento de las HDC son del tipo de Bochdalek, son hernias posteromediales y la mayoría se presentan del lado izquierdo (80 al 85 por ciento), el 10 al 15 por ciento son hernias diafragmáticas del lado derecho y menos del 5 por ciento son bilaterales[2,3].

Incidencia: Ocurre en aproximadamente 1 de cada 2200 nacidos vivos. En la mayoría de las series no se ha observado una asociación entre los géneros, aunque algunos informaron de una incidencia ligeramente mayor en varones. La HDC se transmite habitualmente en forma esporádica, un 50 por ciento se ha visto asociado a distintas malformaciones y síndromes genéticos[6] También fue descripta en asociación con el consumo de talidomida, quinina y anticonvulsivantes[7,8].

Factores pronósticos desfavorables en la HDC

- Hernia Diafragmática derecha
- Hígado herniado en fetos con HDC izquierda
- Herniación del estomago
- Tamaño grande de la herniación
- Desvío mediastínico
- Diagnóstico prenatal temprano (antes de las 24 semanas)
- Pulmón contralateral pequeño
- Bilateralidad
- Anomalías estructurales asociadas
- Asociación con cromosomopatías

METODOS

Un total de 6 casos con diagnostico de HDC se presentaron en el transcurso de 12 años en el Hospital Privado de Comunidad, los cuales se detallan a continuación:

Año 2000, paciente de 35 años, sana, gesta 4 para 3, parto inducido a las 41 semanas. Recién nacido femenino de 3100 gra-

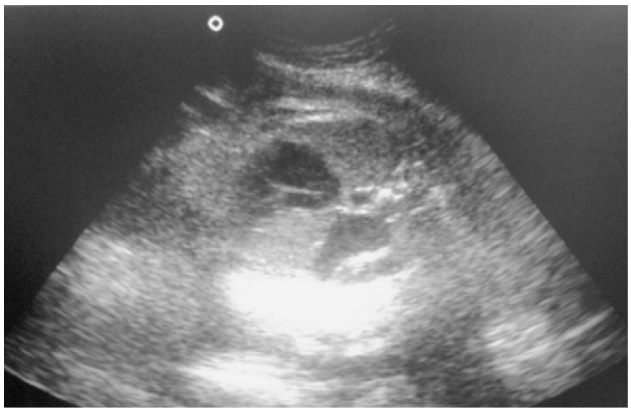

Figura 1. Hernia Diafragmática izquierda donde se visualiza en un corte axial del tórax la presencia del estomago en el tórax fetal desplazando la silueta cardiaca hacia la derecha.

mos. Facies sindromatica, síndrome genético fenotípico sin correlación cromosómica, diagnostico postnatal de comunicación interauricular, ventriculomegalia cerebral asimétrica y de hernia diafragmática congénita izquierda a los 4 meses de vida. Corrección quirúrgica de la hernia a los 5 meses de nacida. Vive, presenta retraso madurativo severo, convulsiones, reflujo gastroesofágico y secuelas respiratorias.

Año 2001, paciente de 45 años, sana, diagnostico ecográfico de HDC derecha luego de las 30 semanas de gestación. Cesárea a las 41 semanas por monitoreo no tranquilizador. Recién nacido masculino de 2500 grs, que falleció a las 48 hs de vida.

Año 2008, paciente de 42 años, antecedente de TBC, gesta 6 para 4, diagnostico prenatal temprano a las 17 semanas de HDC izquierda y agenesia renal derecha. Inducción al parto a las 37,3 semanas. Recién nacido femenino de 3800 grs que fallece a las 48 hs de nacida.

Figura 2. RMI de un feto con hernia diafragmática izquierda, se observa presencia de estomago, intestino y parte de hígado en el hemitórax izquierdo.

Año 2009, paciente de 32 años, tabaquista de 3 cigarrillos día, bajo tratamiento con amitriptilina hasta la semana 12 de embarazo. Gesta 7 para 5. Diagnóstico ecográfico de HDC izquierda a las 38 semanas. Inducción al parto a las 38,4 semanas, recién nacido femenino de 3500 grs. Corrección quirúrgica a las 48 hs con alta a los 9 días del postoperatorio. Vive, angiomatosis cutánea múltiple en estudio.

PACIENTE	EG/PN	Diagn Prenatal	Diagnostico	Cirugia	Gravedad	Resultado
nov-00	Pve 41 sem, 3100 grs	NO	Hernia de Morgagni Malformaciones asociadas	5 meses	Baja	Viva
ene-01	Cs 41 sem, 2500 grs	30 sem EG	Hernia Diafragmática Derecha	NO	Severa	Fallecido
jun-08	Pve 37,3 sem, 3800 grs	17 sem EG	Hernia Diafragmática Izquierda Agenesia Renal Derecha	NO	Severa	Fallecida
jul-09	Pve 38,4 sem, 3500 grs	38 sem EG	Hernia Diafragmática Izquierda	48 hs	Baja	Viva
nov-11	F 39,2 sem, 3085 grs	36 sem EG	Hernia Diafragmática Derecha	NO	HTP severa	Fallecida
sep-12	F 39,3 sem, 2585 grs	25 sem EG	Hernia Diafragmatica Izquierda	72 hs	Moderada	Viva

Año 2011, paciente de 26 años, sana, gesta 2 para 0, diagnóstico ecográfico de HDC derecha a las 36 semanas de gestación. Se interna en trabajo de parto a las 39,2 semanas, se realiza fórceps para acortar periodo expulsivo. Recién nacida femenina de 3085 grs. Falleció a los 11 días por neumonía asociada a respirador.

Año 2012, paciente de 33 años, sana, primigesta. Diagnostico de HDC izquierda a las 25 semanas de gestación. Internación por REPM a las 39,3 semanas, nace con fórceps, femenino 2580 grs. Se realiza cirugía correctora a los 4 días, alta hospitalaria a los 35 días de vida. Actualmente sana.

DISCUSION

En nuestro hospital se registraron desde el año 2000 al 2012, 6 casos con diagnostico prenatal de Hernia Diafragmática congénita de un total de 6159 nacimientos en dicho periodo. A razón de 1 caso por cada 1000 nacidos vivos aproximadamente, representando una incidencia de 1,02 por mil, superando ampliamente las estadísticas de incidencia informadas en la literatura mundial que varia de 0,08 a 0,45 por mil nacimientos[9].

En 4 de los casos el diagnostico ecográfico se llevo a cabo tardíamente, luego de las 30 semanas de gestación y en solo 2 casos se realizo a las 17 y 25 semanas respectivamente.

En cuanto a las estadísticas por género, se registraron 5 casos de sexo femenino y solo un masculino a contrapartida de lo informado en la literatura.

La HDC derecha es la que representa peor pronostico evolutivo [1,3,5], de hecho en nuestra casuística los 2 únicos casos diagnosticados, fallecieron. Los 4 restantes casos el defecto estaba localizado en el lado izquierdo.

Tres casos presentaron polihidramnios asociado y en ninguno de los embarazos se identificaron factores en común, que pudieran asociarse a la predisposición de padecer esta patología, una sola de las embarazadas se conocía tabaquista de 3 cigarrillos día y consumió amitriptilina hasta la semana 12. En nuestra casuística 2 de los niños tenia asociada otra malformación[6], un caso asociado con agenesia renal derecha que falleció a los 2 días de vida y otro caso de HDC izquierda con comunicación interauricular y ventriculomegalia cerebral asimétrica, asociados a un síndrome genético fenotípico sin correlación cromosómica, con retraso madurativo severo que actualmente tiene 12 años de edad.

Todos los niños nacieron vivos, con un promedio de edad gestacional de 39.3 semanas, pesos superiores a 2500 gr y Score de Apgar bajos.

En cuanto a la vía de finalización, 3 culminaron por vía vaginal, 2 instrumentados con fórceps para acortar el período expulsivo y solo uno por cesárea debido a monitoreo fetal no tranquilizador.

En cuanto a la supervivencia: 3 de los niños fallecieron: 2 a las 48 hs de vida y 1 a los 11 días por neumonía asociada al respirador.

Los 3 restantes llegaron a acceder a la reparación quirúrgica exitosamente que se realizaron al segundo y cuarto día de nacidas y la tercera a los 5 meses de vida, por vía laparoscópica estas dos ultimas.

La mortalidad fue del 50 por ciento coincidiendo con lo descripto en la bibliografía actual[3]. De los casos que evolucionaron favorablemente uno fue diagnosticado tempranamente en contrapartida de la bibliografía que indica peor pronóstico y mayor mortalidad en esta situación[4].

CONCLUSION

Como conclusión podemos inferir la mayor incidencia de esta patología que se ha evidenciado en el Hospital Privado de Comunidad a pesar de ser una maternidad que maneja un menor número de nacimientos comparado con otros centros de referencia, así como también la ausencia de factores comunes que puedan vincularse al desarrollo de este defecto congénito.

BIBLIOGRAFIA

1. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W, Ultrasonografía en obstetricia y diagnostic prenatal. Ediciones Journal, reimpresión 2007; 13:275-80.
2. Sanders RC, Blackmon LR, Allen Hogge W, et al. Structural Fetal Abnormalities – The total picture. Mosby. St Lois, Baltimore, Boston, 1996; pp 122-126
3. Diaphragmatic Hernia 1, included. Cytogenetic location 15q26.1, McKusick V, Kniffin C. Alopez: 08/03/2013. http://www.omim.org/entry/ 142340?search=diaphagmatic%20hernia&higlight=hernia%20diaphagmatic
4-. Bollman R, Kalache K, Mau H, et al. Associated malformations and chromosomal defects in congenital diaphragmatic hernia, Fetal Diagn Ther, 1995; 10:52-9
5. Congenital Diaphragmatic Hernia. Up To Date 2013. https://www.uptodate.com
6. Fleischer A, Toy E, Lee W, et al. Sonography in Obstetrics and Gynecology. 7° edition. Mac Graw Hill, 2011; 16:449-55
7. Hobolth N. Drugs and congenital abnormalities, Lancet. 1962; 2:1332
8. Hill RM. Infants exposed in utero to antiepileptic drugs. Am j Dis Child 1974; 127:645
9. Langham MR, Kays DW, Ledbetter DJ, et al. Congenital diaphragmatic hernia. Epidemiology and outcome. Clin Perinatol. 1996; 23:671-88
10. Slavotinek AM. The genetics of congenital diaphragmatic hernia. Semin Perinatol 2005; 29:77
11. Bielinska M, Jay PY, Erlich JM, et al. Molecular genetics of congenital diaphragmatic defects. Ann Med 2007; 39:261.
12. Clugston RD, Klattig J, Englert C, et al. Teratogen-induced, dietary and genetic models of congenital diaphragmatic hernia share a common mechanism of pathogenesis. Am J Pathol 2006; 169:1541.
13. Bloss RS, Aranda JV, Beardmore HE. Congenital diaphragmatic hernia: pathophysiology and pharmacologic support. Surgery 1981; 89:518.