



# Seminario N°28

## Hernia Diafragmática

**Dra. Carla Berríos, Dr. Rodrigo Terra,  
Dra. Susana Aguilera, Dra. Daniela Cisternas Olguin**

**CERPO**  
**Centro de Referencia Perinatal Oriente**  
**Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



# Anomalías pulmonares

- **Incidencia 1/1500-4000 RNV.**
- **2% de las alt. detectables por eco.**
- **Graves repercusiones en vida postnatal.**
- **Desarrollo pulmonar:**
  - LA cantidad normal
  - Espacio intratorácico
  - MR fetales

*Lerma D., "Ecografía Obstétrica, Guía práctica de consulta", Editorial Médica Panamericana, pág 259-272, 2015.*



# Ecografía

- **Redondeada u ovalada.**
- **Pulmones simétricos y homogéneos.**
- **Ecogenicidad en aumento con EG.**
  - Hasta semana 28 densidad menor que la hepática. Desde 37 densidad mayor.
- **Volumen en aumento con EG.**
  - Derecho discretamente > izquierdo.
- **Hacia caudal: diafragma, cúpula hipoecogénica.**

*Lerma D., "Ecografía Obstétrica, Guía práctica de consulta", Editorial Médica Panamericana, pág 259-272, 2015.*



# Estudio de cavidad torácica

- **Visualizar:**
  - Ocupación del tórax por pulmones y corazón
  - Parénquima pulmonar homogéneo
  - Mediastino cerrado
  - Diafragma íntegro

*Lerma D., "Ecografía Obstétrica, Guía práctica de consulta", Editorial Médica Panamericana, pág 259-272, 2015.*

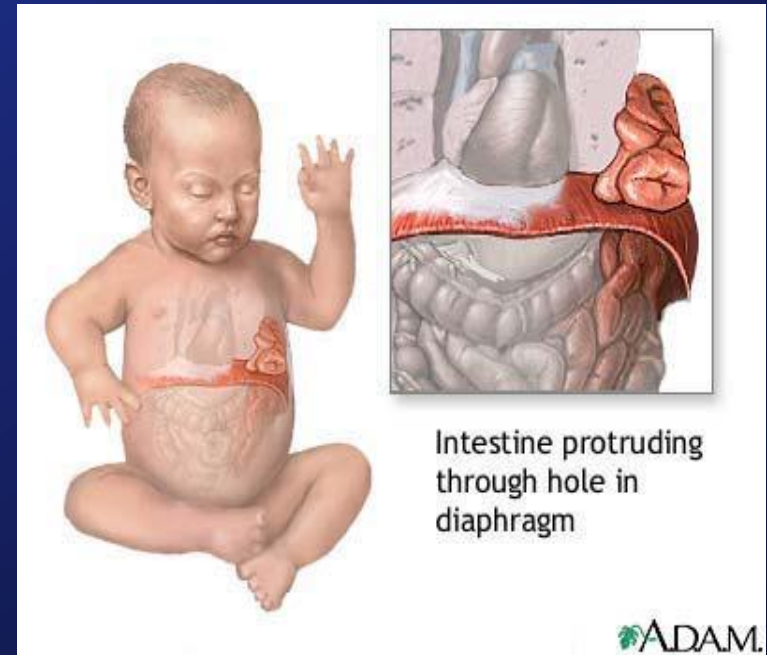


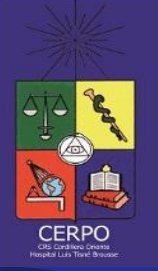
# Hernia Diafragmática Congénita

- **Definición:** Defecto en el músculo del diafragma debido a un defecto en la fusión de alguna de las estructuras que lo forman en la fase embrionaria.
  - Entre 8-12sem D° embrionario, defecto de fusión de las membranas pleuroperitoneales con el septum transversum y el mesenterio dorsal del esófago.
- **Consecuencia principal:** herniación de vísceras abdominales a cavidad torácica, que impiden el desarrollo pulmonar normal y pueden conducir a hipoplasia pulmonar.
  - Precede a la formación completa del árbol bronquial.

# Hernia Diafragmática Congénita

- Malformación diafragmática más frecuente.
- 8% de todas las malformaciones.
- Riesgo de ocurrencia aislado (0,04%)
- Riesgo en próximo embarazo: 2% (50 veces)
- Sexo: 1,2-1,5 M/1F

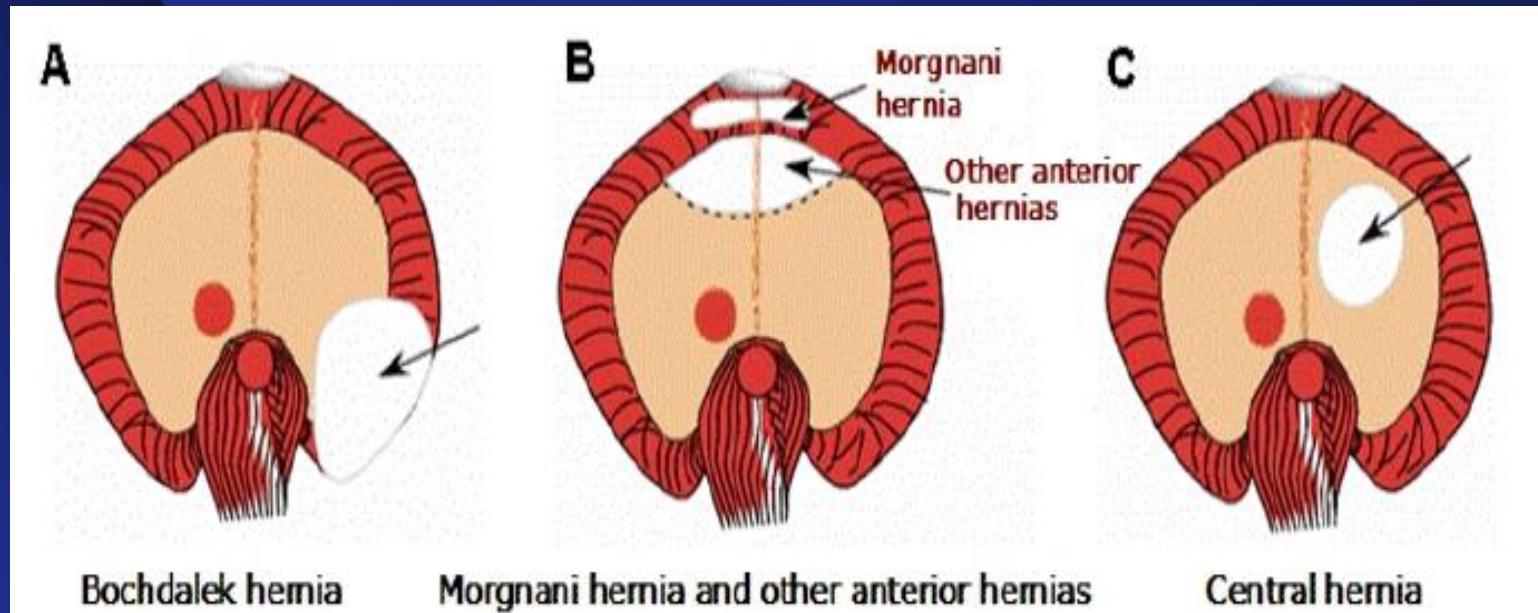




# Hernia Diafragmática Congénita

- **1/2400-3000 RNV**
- **Unilateral 95%, 80% izquierdas, 20% derechas**
- **Dg ecográfico x corte 4 cámaras o sagital.**
- **Tipos:**
  - **Bochdalek o posterolateral: 90%**
    - 80-90% izquierda
    - 95% unilateral
  - **Morgagni o anteromedial: Suele ser retroesternal, con herniación de intestino e hígado.**
    - **Generalmente derecha, aunque puede ser bilateral.**
    - **Mayor asociación con otras malformaciones.**

# Tipos de HDC







# Etiopatogenia

- Desconocida
- Multifactorial
- Trastorno esporádico en la mayoría de los casos
- Familiar < 2%
- Drogas (antiepilépticos, talidomida )

*Graham et al. Semin Perinatol 2005; 29:69-76*

*Lerma D., "Ecografía Obstétrica, Guía práctica de consulta", Editorial Médica Panamericana, pág 259-272, 2015.*



# Hernia Diafragmática Congénita

- La mayoría de los fetos diagnosticados prenatalmente sobreviven hasta el término y nacerán vivos.
- Clínica fundamental: Insuficiencia respiratoria, HTP.
- LA límite alto: 75%, por alteraciones en la deglución. PHA franco: mal pronóstico.
- Hidrotórax e Hidrops fetal poco frecuentes, asociado a grandes defectos diafragmáticos.



# Asociación con otras entidades

- Fuerte asociación (1/3) con malformaciones, cromosomopatías y síndromes genéticos (35-50%).

Malformaciones (30-35%)	Síndromes genéticos	Cromosomopatías (10-15%)
Cardiacas (50%)	Fryns: anomalías craneofaciales, hipoplasia de extremidades, malformaciones múltiples.	Trisomía 18 (+frec)
SNC	Pallister-Killan (isocromosoma 12p): displasia de huesos largos y facie dismórfica	Trisomía 21
Otras: renales, GI, de la línea media (onfalocele, fisura LP)	Otros: Apert, CHARGE, Klippel-Feil, etc.	Trisomía 13
		Otras: 46 X0, isocromosoma 12p, trisomía parcial 5 y 20, etc.

Lerma D., "Ecografía Obstétrica, Guía práctica de consulta", Editorial Médica Panamericana, pág 259-272, 2015.



# Malformaciones asociadas (25-57%)

1. Cardiovasculares 23-63%
2. Genitourinarias 23%
3. Gastrointestinales 7-17%
4. SNC 10%
5. Musculoesqueléticas 9%
6. Genitales 8%



# Fisiopatología y clínica

Histología	Clínica
Alteración del desarrollo pulmonar: hipoplasia <ul style="list-style-type: none"><li>• Déficit en generaciones del árbol respiratorio</li><li>• Déficit en alvéolos y en la superficie de intercambio</li></ul>	Insuficiencia pulmonar grave
Alteración vascular: <ul style="list-style-type: none"><li>• Árbol vascular reducido</li><li>• Hiperplasia muscular arteriolar</li></ul>	HTP
Alteración madurativa: Déficit relativo de pneumocitos tipo II	Déficit surfactante

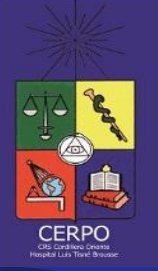
*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*



# Diagnóstico

- En teoría a partir de las 15 semanas, generalmente en la Eco morfológica.
- Corte estándar: sección transversal del tórax.
- Otros cortes de utilidad una vez hecho el Dg: coronal y sagital de tórax y abdomen.

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., “Medicina Fetal”, Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*

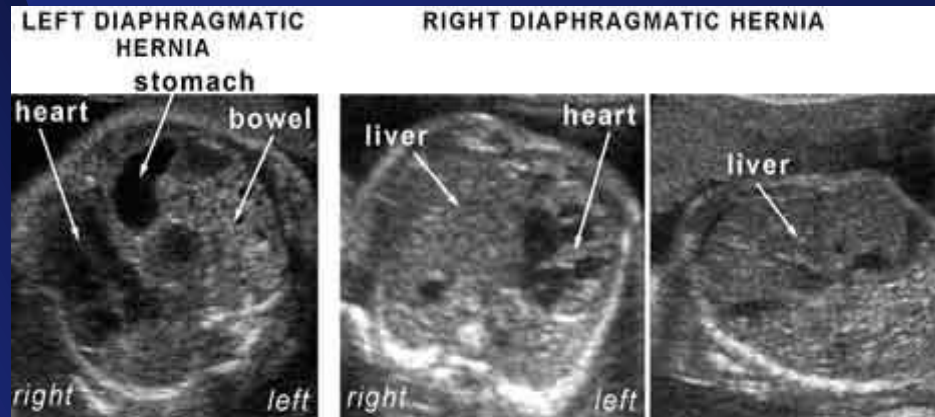


# Hallazgos ecográficos

- Pérdida de homogeneidad pulmonar
- Imágenes quísticas intratorácicas
- Desviación del mediastino con desviación y rectificación del eje cardiaco hacia contralateral
- Pulmón contralateral detrás del corazón
- Herniación de órganos abdominales en el tórax:
  - Intestino (90%)
  - Estómago (60%)
  - Colon (50-55%)
  - Hígado (20%)
- Defecto de continuidad de línea diafragmática

# Diagnóstico

- **HDC izq** cámara gástrica adyacente al corazón
- **HDC der** hernia hepática dentro del tórax
- Además: desviación cardiomediastínica, PHA, Hidrops.



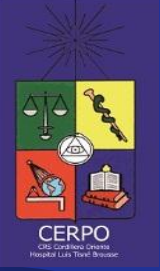




# Hallazgos ecográficos

- **Otros: aumento de TN, edema nucal, edema subcutáneo en el tronco, hidrotórax y raramente hidrops.**
- **Signos indirectos de herniación hepática:**
  - Situación posterior del estómago
  - Acortamiento y desviación de la VU en su trayecto intrahepático con doppler.

*Lerma D., "Ecografía Obstétrica, Guía práctica de consulta", Editorial Médica Panamericana, pág 259-272, 2015.*



# Diagnóstico diferencial

- **Otras causas de masa pulmonar**
  - MAC
  - Secuestro pulmonar
  - Quiste broncogénico
  - Quistes entéricos y neuroentéricos
  - Teratoma mediastánico
- **Atresia bronquial**
- **Eventración diafragmática**

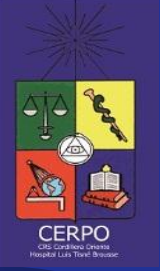
*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., “Medicina Fetal”, Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*



# HDC Izquierda

- **85%**
- **+ fácil Dg. Cuatro cámaras alterado.**
- **Vísceras + habituales:**
  - **Intestinos (90%), ocasionalmente con asas dilatadas**
  - **Estómago (60-70%), si posterior: herniación hepática.**
  - **Hígado (15-20%), pronóstico**
  - **Otras vísceras: GSR, riñón, bazo**

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*



# HDC Derecha

- 10-13%
- + difícil Dg. Por similar ecogenicidad pulmón e hígado.
- Hígado, VB, intestinos y estómago si gran defecto, ocasionalmente GSR y riñón.

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*



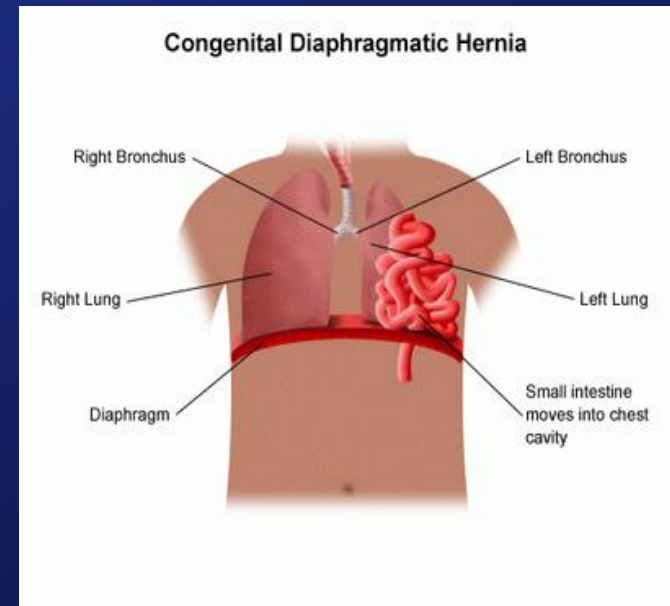
# HDC Bilateral

- 2%
- Malformación excepcional.
- En general asociada a otros defectos.
- Dg prenatal difícil, la mayoría se dg como izquierdas.

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*

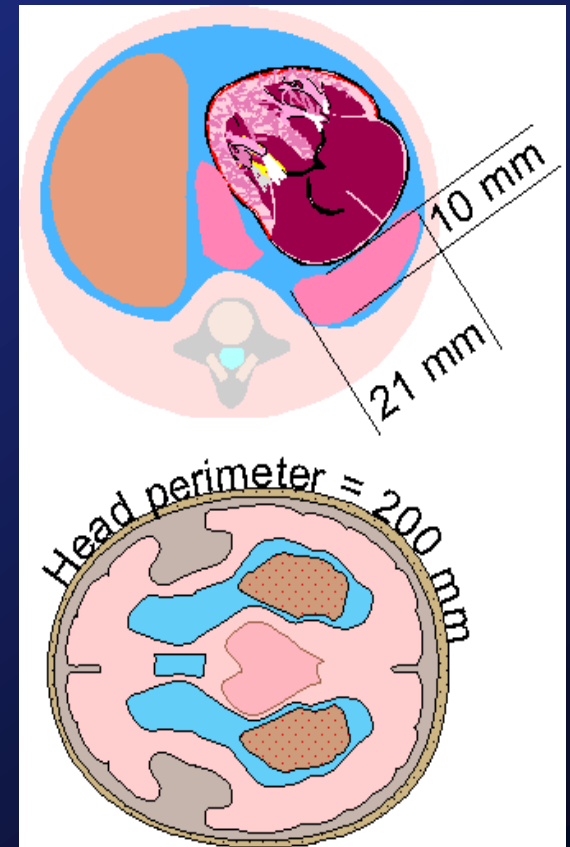
# Pronóstico

- Presencia o ausencia de malformaciones o síndromes asociados y alteraciones cromosómicas.
- Grado de hipoplasia pulmonar y cambios cardiovasculares.



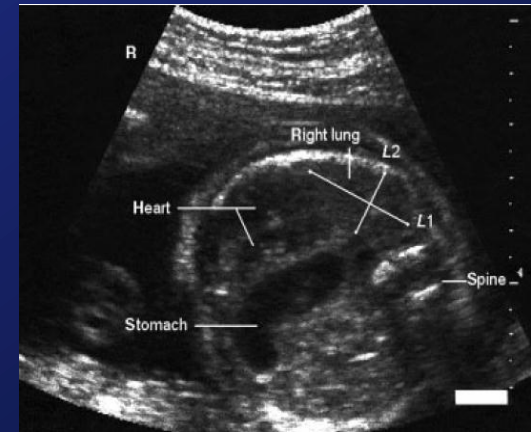
# Pronóstico

- Tamaño del pulmón contralateral a la hernia, proporción entre área pulmonar y perímetro cefálico:  
***Lung- to-head ratio o LHR***
  - Imagen de 4 cámaras.
  - Medir y multiplicar diámetros mayores del pulmón, y dividir por perímetro cefálico.
  - Limitación: pulmón no redondeado, y el ipsilateral.
  - Buena correlación interobservador y pulmones pequeños.
  - Tablas LHR según EG.
  - Mejor parámetro disponible hasta ahora.



# Pronóstico

- **Signos de mal pronóstico: (Hernia D° difícil de establecer)**
  - LHR <1
  - Herniación de hígado
  - Dg <24-25 sem
  - Otros:
    - Estómago intratorácico
    - PHA
    - Hipoplasia VI
    - Hidrops
- **Se refiere a centros con cuidados neonatales óptimos, utilizar con cautela si no se puede garantizar ello.**





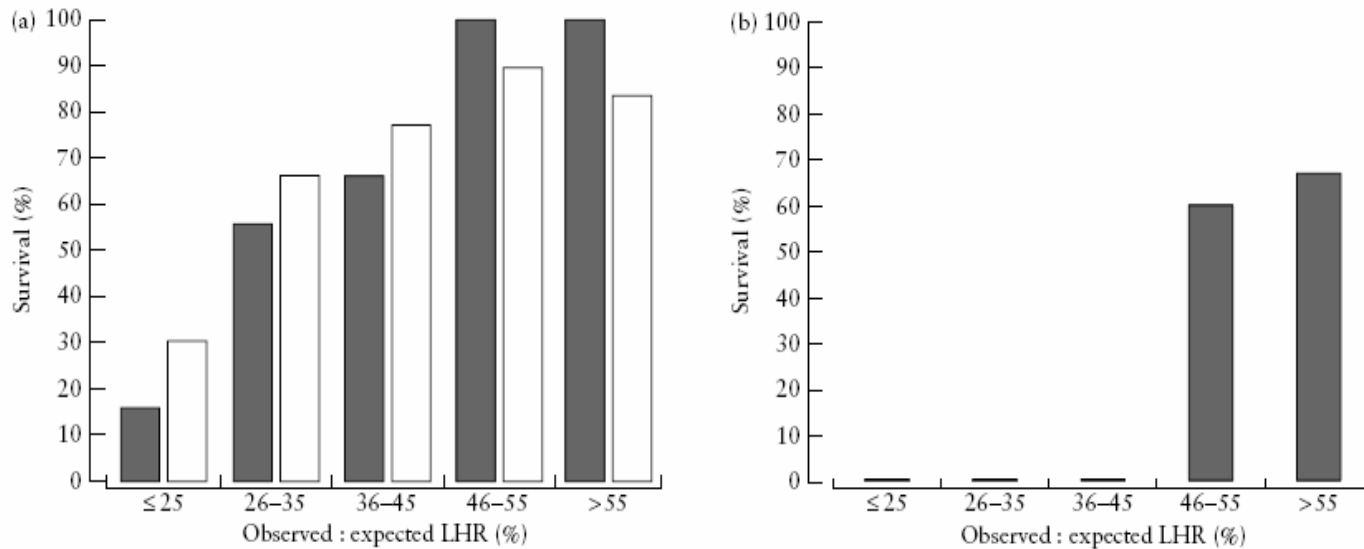


# Pronóstico según LHR y herniación hepática

LHR	Hígado	Supervivencia	Pronóstico
<1	Herniado	<10%	Malo
	No herniado	60%	Medio
1-1,4	Herniado	65%	Bueno
	No herniado	75%	
>1,4	No aplicable	85%	

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*

# Pronóstico



**Figure 3** Survival rate according to the fetal observed to expected lung area to head circumference ratio (LHR) in fetuses with isolated left-sided (a) and right-sided (b) diaphragmatic hernia. The filled bars represent fetuses with intrathoracic herniation of the liver and the open bars represent those without herniation.



# Mortalidad

- **Mortalidad global: 50%**
- **Aislada, mortalidad perinatal 40-50%.**
  - Hipoplasia pulmonar, repercusión en la circulación fetal y anomalías asociadas.
  - Recurrencia muy baja.
- **Predictores de sobrevida**
  - Observado/Esperado LHR
  - Lado de hernia
  - EG al parto
- **Defectos derechos o bilaterales están asociados con morbilidad aumentada y tasas de mortalidad de 80-100%**

*Lerma D., "Ecografía Obstétrica, Guía práctica de consulta", Editorial Médica Panamericana, pág 259-272, 2015.*

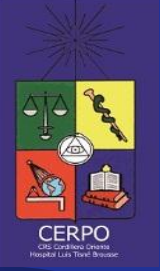


# Tratamiento antenatal

- **Alternativas**
  - Cirugía fetal abierta
  - Oclusión traqueal abierta
  - Oclusión traqueal endoscópica
- **Indicaciones**
  - HDC aislada
  - Diagnóstico < 24-26 semanas
  - Criterios de gravedad presentes ( hígado arriba, P/C <1 )
  - Cariotipo normal

*Harrison MR et al. NEJM 2003; 349:1916-1924*

*Deprest J. et al. UOG 2004; 24: 121-126*



# Terapia in útero

- Debería ofrecerse únicamente en casos de mal pronóstico.
- Centro especializado.
- Base: defecto aislado con consecuencias graves potencialmente reversibles.
- Cirugía abierta se ha abandonado por complicaciones.

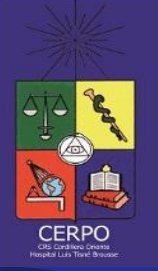
*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*



# FETO

- **Oclusión traqueal fetoscópica.**
- **Induce crecimiento pulmonar acelerado.**
  - Impide la salida del fluido traqueobronquial, lo que aumenta la presión sobre el árbol traqueobronquial y los acinos.
  - Estímulo directo mecánico y secreción de factores de crecimiento en respuesta a la presión.
  - Revierte hipoplasia pulmonar inducida por HDC.
- **Tasas bajas de morbilidad.**

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*

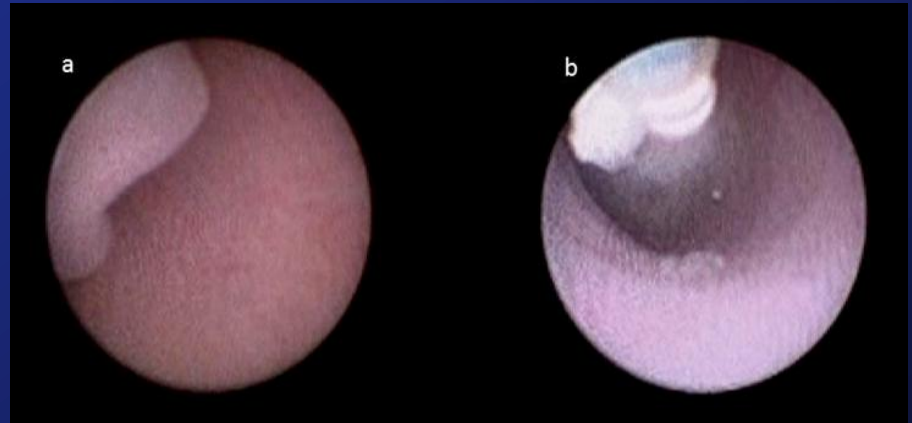
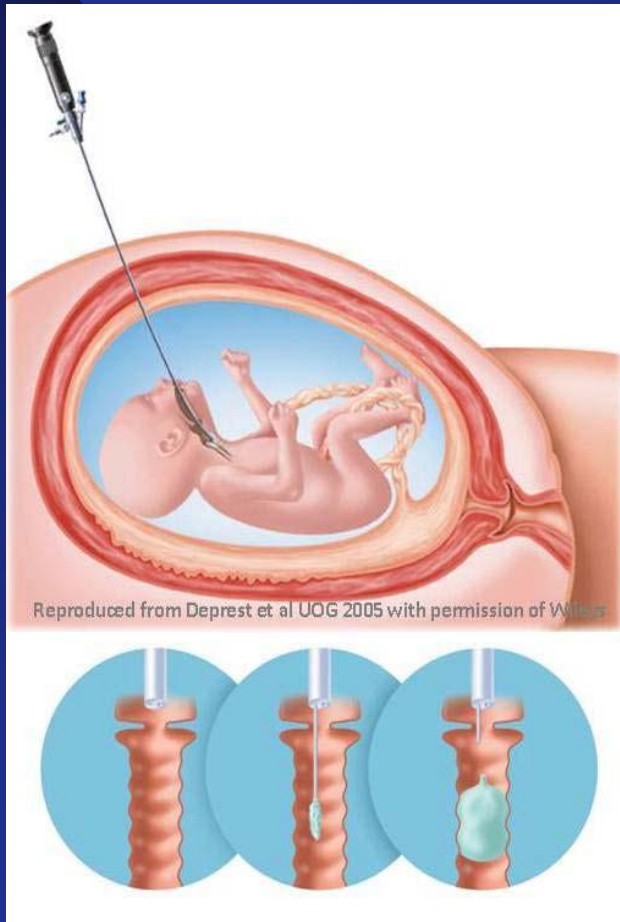


# FETO

- Técnica percutánea + traqueoscopia fetal, mínimamente invasiva.
- Entre 26 y 32 semanas.
- Extracción: 2da fetoscopia, punción ecoguiada o EXIT en el parto.
- Supervivencia depende del tamaño pulmonar previo.
  - LHR  $<0,6$ : 10%
  - LHR 0,7-0,8: 65%
  - LHR 0,9-1: 85%
  - Mortalidad 92% sin tratamiento.

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., "Medicina Fetal", Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*

# FETO







# Resultados FETO

	FETO Task group	Harrison MR
n	21	11
EG oclusión	25-26	25-26
EG parto	34 (27-38)	31 (28-34)
RPO	52%	100%
Cirugía	Percutánea	Laparotomía o percutánea
Trócares	Único (3 mm)	1 - 3 (5 mm)
Retiro balón	EXIT o fetoscopia	EXIT

*Harrison MR et al. NEJM 2003; 349:1916-1924*

*Deprest J. et al. UOG 2004; 24: 121-126*

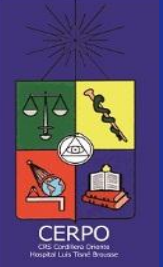


# Resultados FETO

Harrison MR	Manejo estándar	Oclusión traqueal
n	13	11
LHR	0.96	0.97
Sobrevida	10/13 (77%)	8/11 (73%)

Harrison MR	Manejo estándar	Oclusión Traqueal
LHR < 0.78	0/0	0/1
LHR 0.79-1.06	8/11 (73%)	5/7 (71%)
LHR 1.07-1.39	2/2	3/3
Total	10/13 (77%)	8/11 (73%)

FETO Task group	Grupo 1	Grupo 2	Manejo estándar
n	10	11	12
Retiro balón	EXIT	Fetoscopia	-----
LHR	0.7	0.7	0.7
Sobrevida	3/10 (30%)	7/11 (63.6%)	1/12 (8.3%)



## Artículo de revisión

### Manejo prenatal de fetos con hernia diafrágica congénita aislada

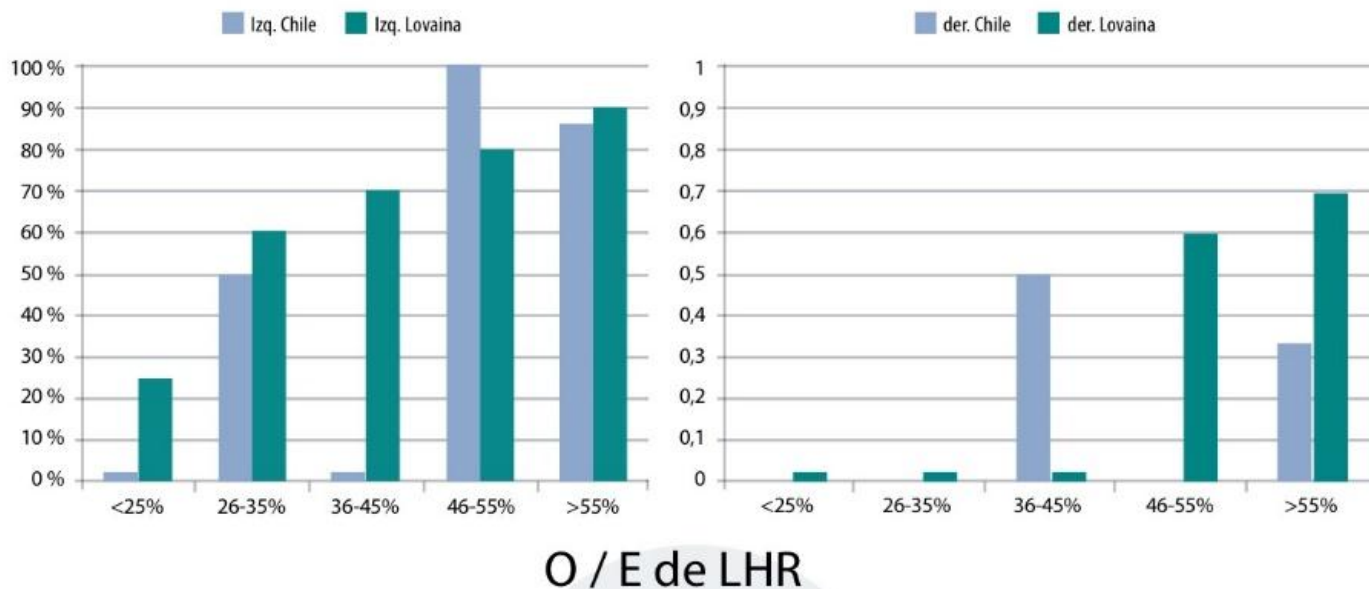
Drs. Julio Jiménez<sup>1,2</sup>, Masami Yamamoto<sup>1</sup>, Jorge Torres<sup>1</sup>, Guillermo Gorreia<sup>1</sup>, Daniel Pedraza<sup>1</sup>, Julio Astudillo<sup>1</sup>, Jan Deprest<sup>2</sup>

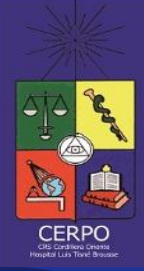
<sup>1</sup>Clínica Alemana Santiago, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile

<sup>2</sup>Departamento de Desarrollo y Regeneración, KU Leuven, Bélgica

Contacto: juliojimenez@gmail.com

## Sobrevida perinatal





# Manejo

**Table 1**  
**Fetal surgery for congenital diaphragmatic hernia: trends in clinical experience**

	Harrison et al (2003)	FETO Consortium (Ongoing)
Criteria for surgery	LHR <1.4 and liver "up"	LHR <1.0 and liver "up"
Anesthesia	General	Locoregional or local
Access through abdominal wall	Laparotomy	Percutaneous
Access diameter	5-mm cannula	3.3-mm cannula
Occlusive device	Clip or endoluminal balloon	Endoluminal balloon
Reversal of occlusion	EXIT delivery	In utero reversal
PPROMs <34 weeks	100%	20%
Mean gestational age at birth	30.8 (28–34) weeks	35 (27–38) weeks
Survival after TO (LHR <1.4)	73% (n = 11) (controls: 77%)	(not eligible)
Survival after TO (LHR <1.0)	33% (n = 3)	50%–55% (uncontrolled) <sup>a</sup>

*Abbreviations:* EXIT; ex utero intrapartum treatment; PPROMs, preterm rupture of membranes.

<sup>a</sup> In the antenatal CDH registry, survival in this group is less than 15%.



# Estudio y seguimiento

- Descartar malformaciones asociadas.
- Establecer pronóstico.
  - Cariotipo, con FISH por Tetrasomía 12p
  - Ecografía, LHR y herniación hepática
  - Ecocardiograma
  - RNM: confirmación, cálculo de **Volumetría Pulmonar**, % respecto del teórico para EG. *Monitorización de respuesta a terapia.*
- **Corticoides Prenatales**

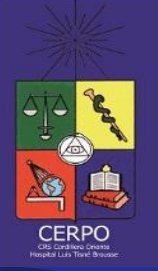
Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., “Medicina Fetal”, Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.



# Seguimiento y Parto

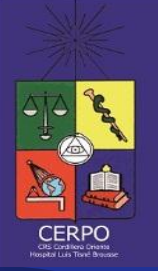
- **Seguimiento periódico ecográfico**
  - PHA, Hidrotórax o Hidrops.
- **Parto**
  - Centro terciario, experiencia en HDC, con soporte neonatal y ECMO.
  - No indicada cesárea electiva.
  - Idealmente cercano a 40sem.

*Gratacós E., Gómez R., Nicolaidis K. y cols., “Medicina Fetal”, Editorial Médica Panamericana, pág 293-300, 2009.*



# Manejo postnatal

- **Soporte respiratorio intensivo, SNG y reparación del defecto una vez estabilizado.**
- **Utilización de ECMO casos seleccionados.**
  - Peor pronóstico (50-70% v/s 100% sobrevida)
- **Tasas de supervivencia: 80-90%**
  - Excluyendo prenatal y muerte neonatal precoz en centros menos complejos.



# Secuelas

- **Globalmente, la calidad de vida a largo plazo de sobrevivientes (sin ECMO) es similar a población general.**
- **Afecciones respiratorias (EBO)**
  - 30% pruebas anormales, en la mayoría sin relevancia clínica.
- **RGE**
- **Retardo de crecimiento Pondoestatural**
- **Recidiva Hernia**
- **Vólvulo intestinal**
- **Escoliosis**
- **Pectum excavatum**
- **Transtornos neurológicos**