

CERPO

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



Hernia Diafragmática Congénita

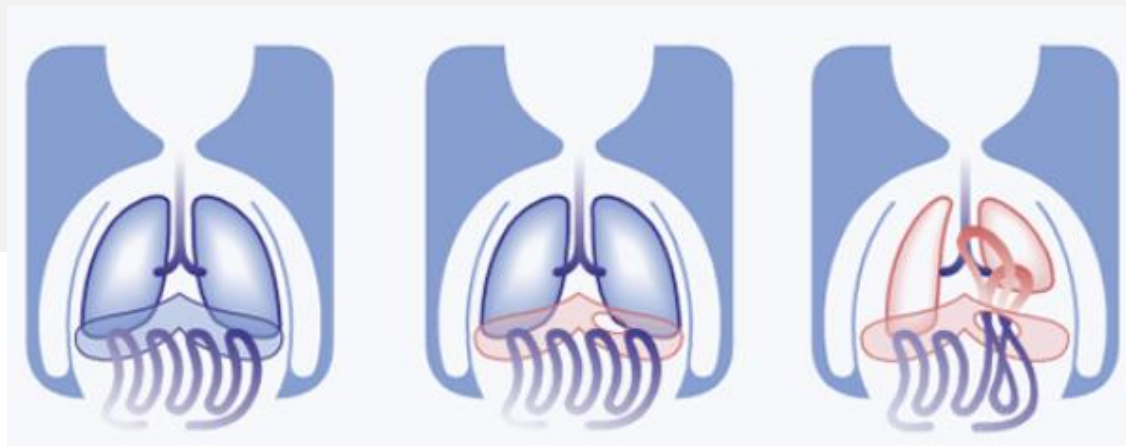
Dra. Paulina Ortega Caballero

Programa de Formación en Obstetricia y Ginecología,
Universidad de Chile

Octubre 2020

Definición

Solución de continuidad diafragmática por discontinuidad en su desarrollo, que permite el **ingreso de las vísceras abdominales hacia la cavidad torácica**, sin saco herniario (no encapsulado).

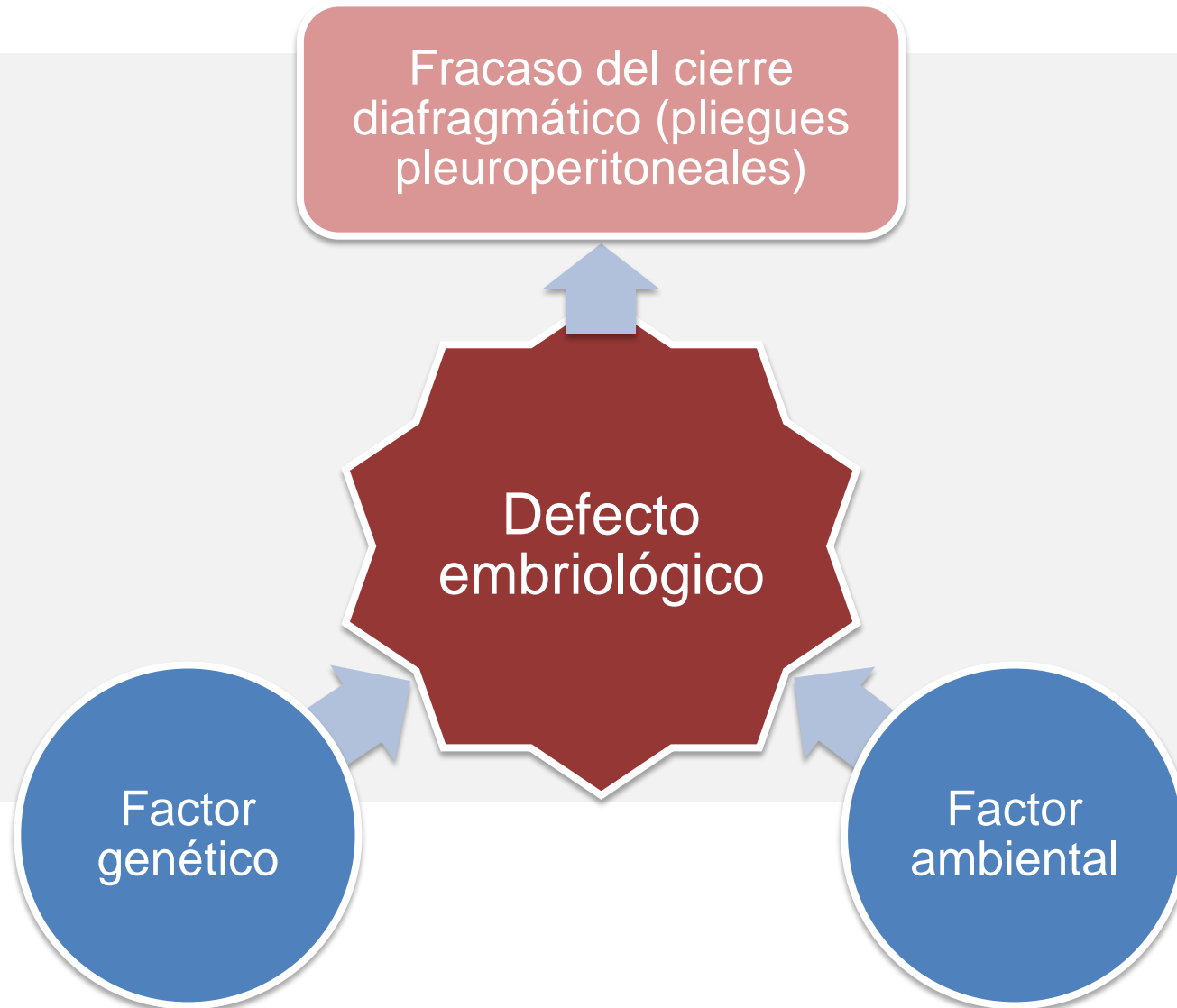


Epidemiología

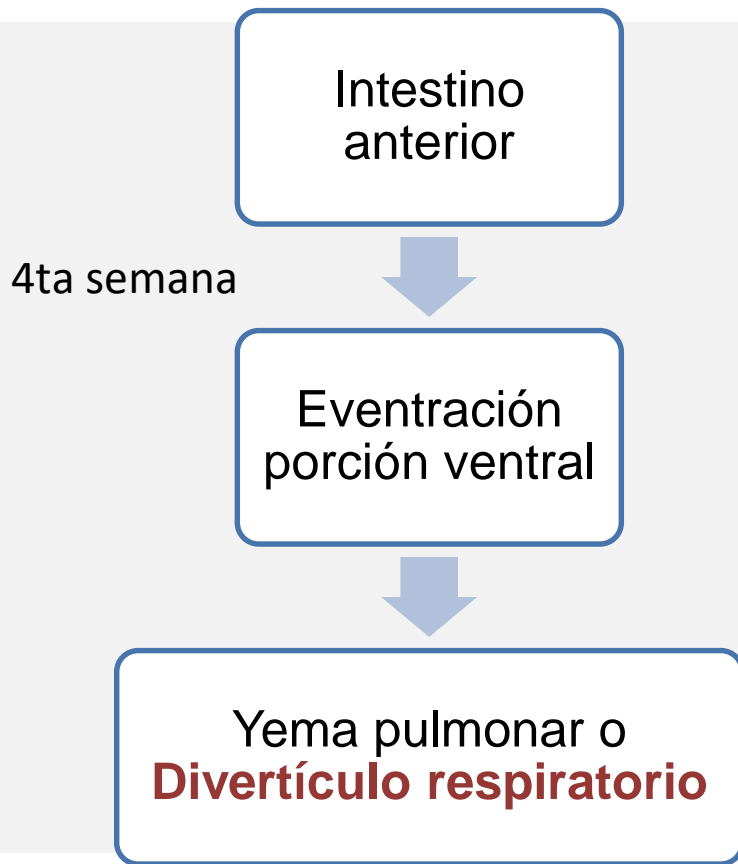


- Prevalencia 1 a 4 en 10.000 RNV.
- Sin diferencia entre sexo.
 - Leve predominio en hombres (1,2x)
- Mayoría son esporádicos.
- Sin asociación con edad materna.

Patogénesis



Embriología



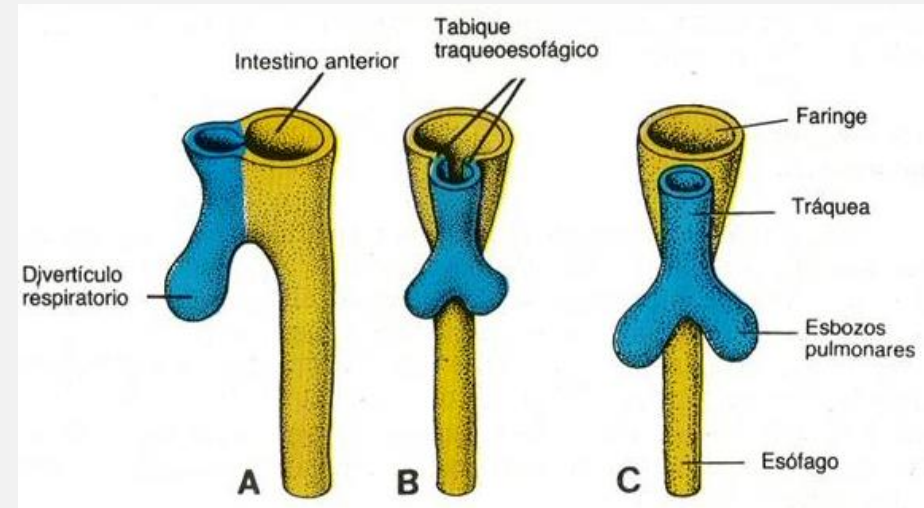
Embriología

Divertículo respiratorio
(ventral)

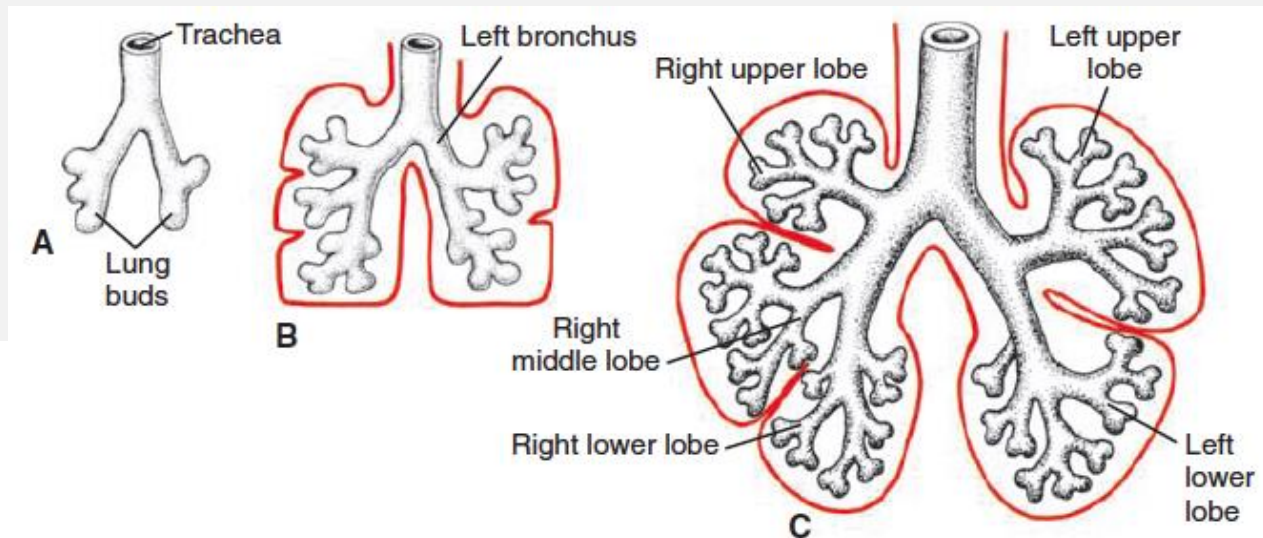
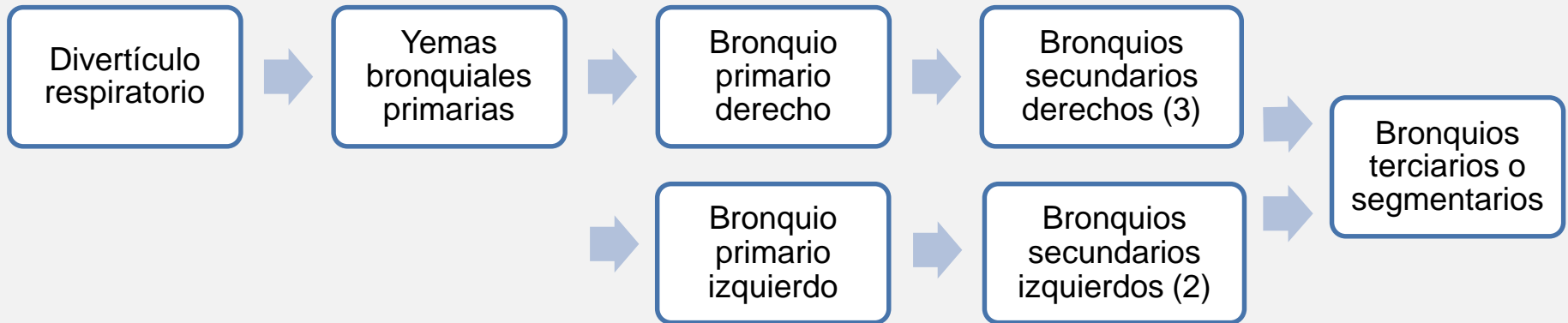
Faringe y esófago
(dorsal)

Separados por Crestas
traqueoesofágicas

Se fusionan: **Tabique traqueoesofágico**
(excepto Orificio laríngeo hacia faringe)

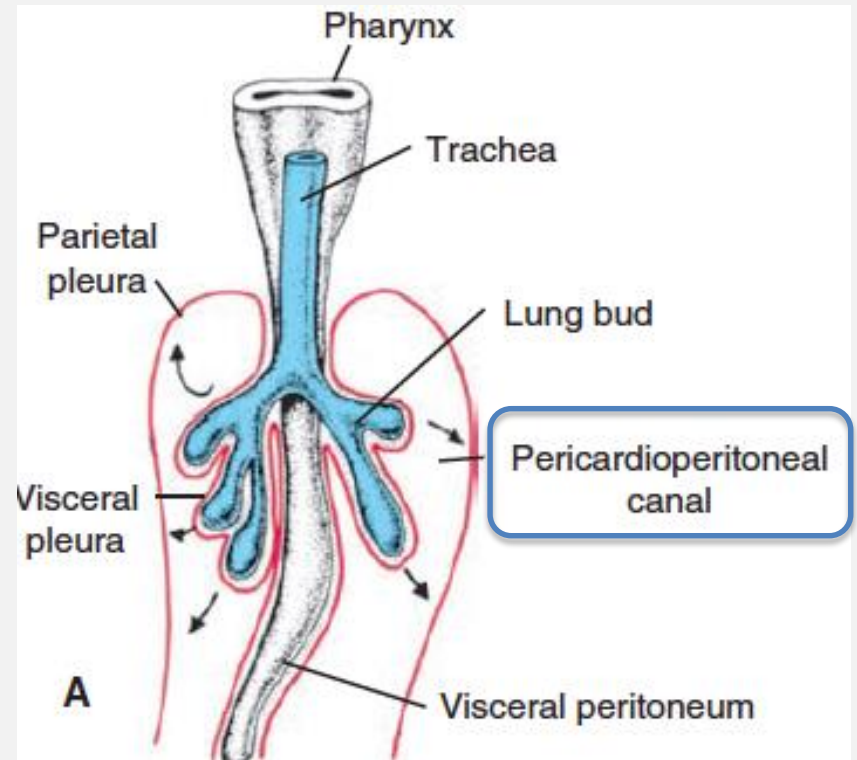


Embriología



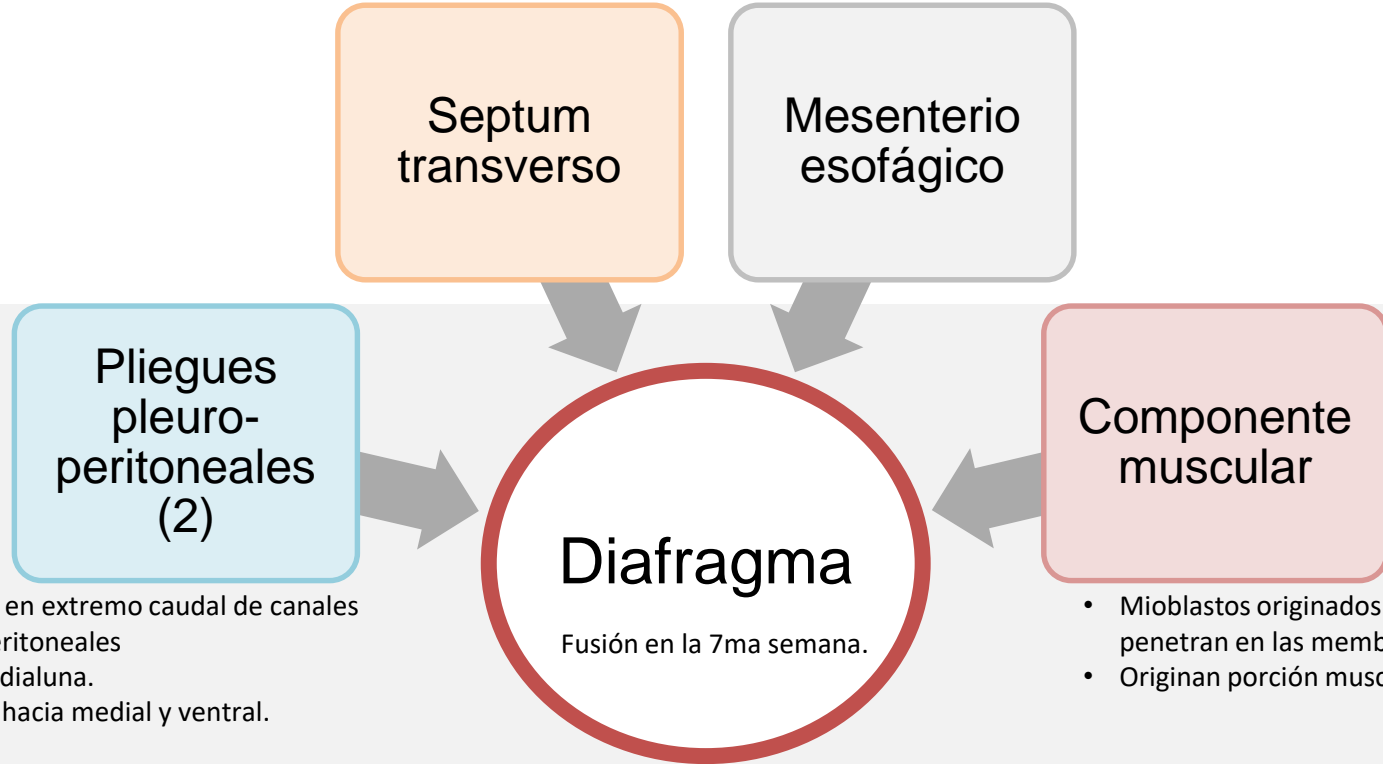
Embriología

Crecimiento caudal y lateral, ocupando los **Canales pericardio-peritoneales** (a cada lado del intestino anterior).



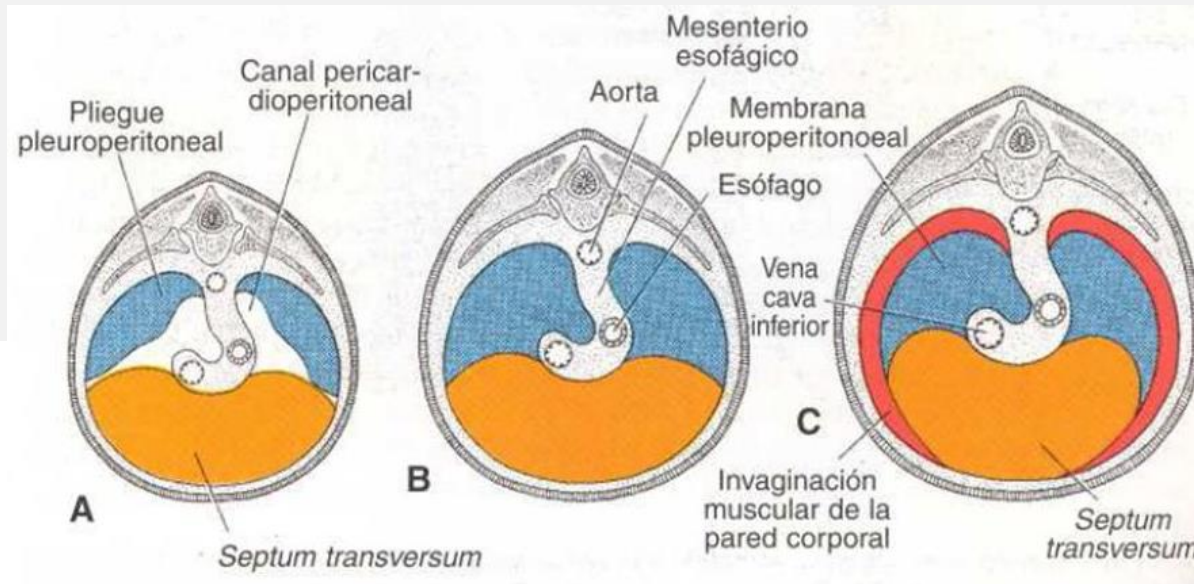
- Constituye el centro tendinoso.

- En el cual se desarrollan los pilares.



- Proyecciones en extremo caudal de canales pericardio-peritoneales
- Forma de medialuna.
- Se extienden hacia medial y ventral.

- Mioblastos originados en pared corporal, penetran en las membranas.
- Originan porción muscular.



Maduración pulmonar



Pseudo-glandular

- Semana 5-16
- Hasta formación de **bronquiolos terminales**

Canalicular

- Semana 16-26
- Primera generación de bronquiolos respiratorios, conductos alveolares, **acinos** y prominente red capilar.

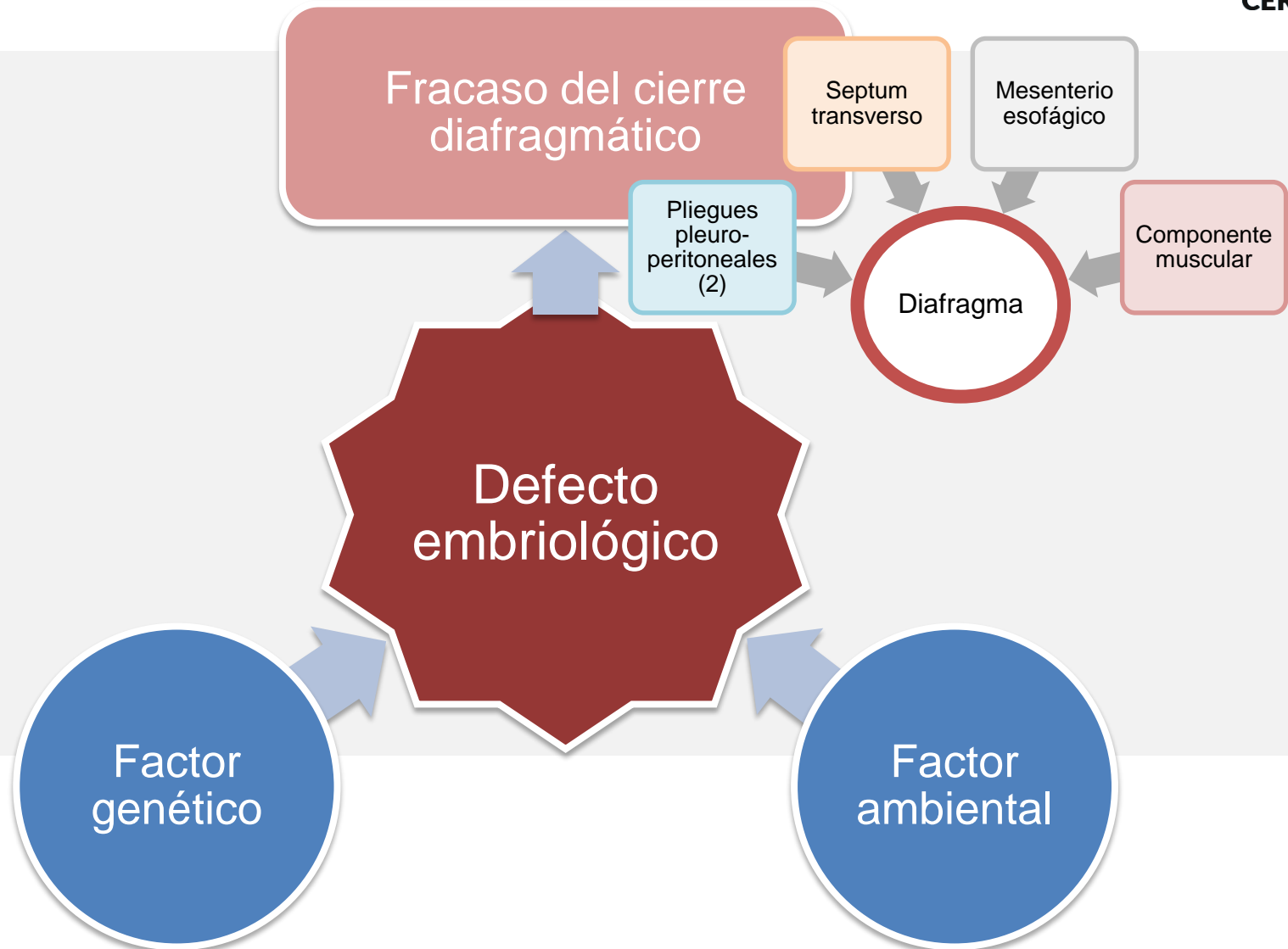
Sacular

- Semana 26 al nacimiento
- Sacos terminales separados por tabiques primarios
- Neumocitos tipo I (barrera alveolo-capilar)
- Neumocitos tipo II (surfactante).
- Barrera hemato-gaseosa (**intercambio gaseoso**).

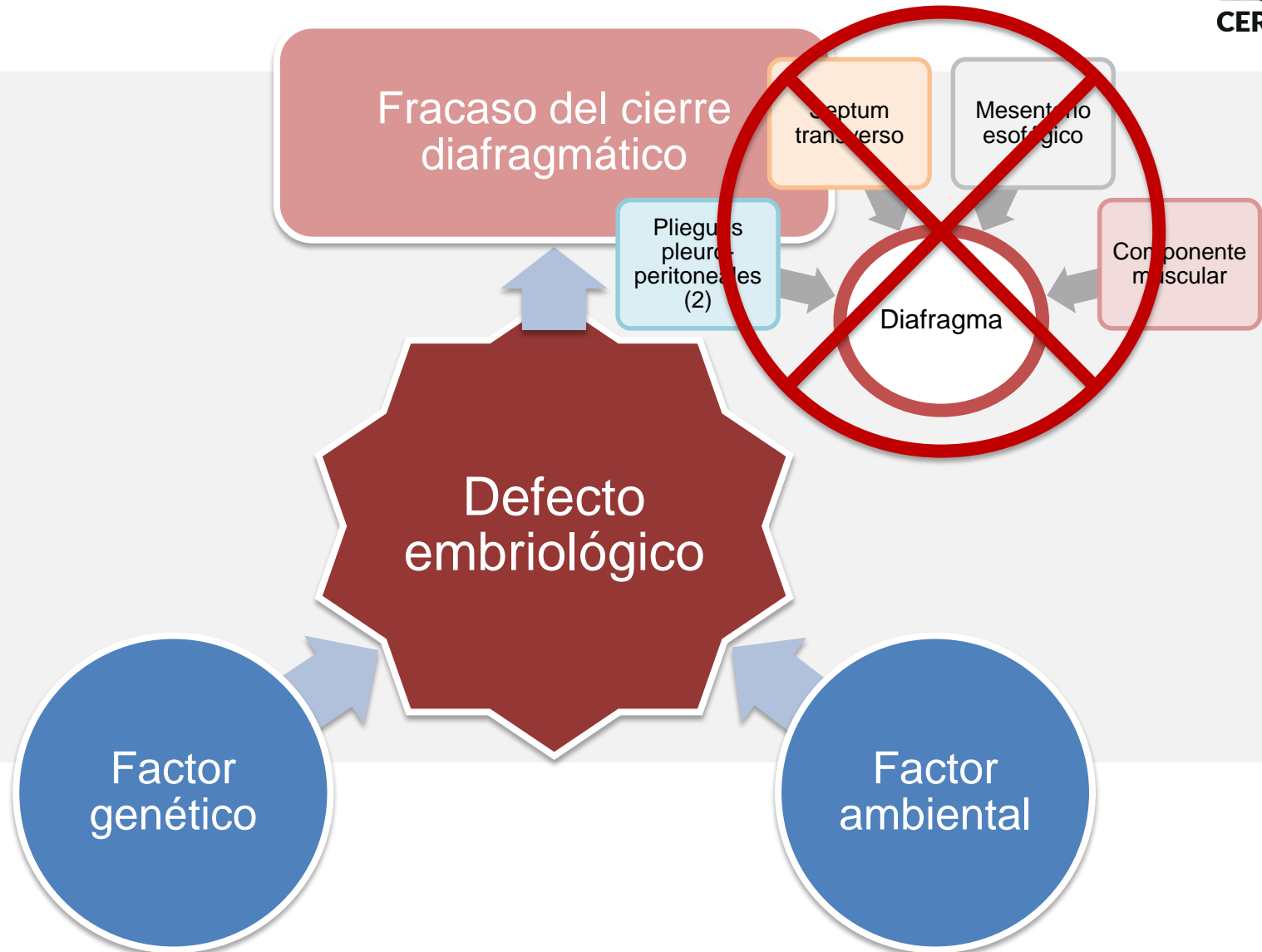
Alveolar

- 8 meses a la niñez
- Tabiques secundarios
- Aumento de número y septación de alveolos
- Disminuye resistencia vascular

Patogénesis



Patogénesis



Patogénesis



- Se desconoce el motivo por el cual fracasa el cierre diafragmático normal.
- Desencadenantes ambientales y/o genéticos pueden alterar la diferenciación de las células mesenquimales.
- Podría involucrar un desencadenante ambiental: déficit de vitamina A, exposición a talidomida, anticonvulsivantes o a quinina.

Patogénesis



- La gran mayoría ocurre de manera esporádica.
 - Muy rara concordancia entre gemelos monocigotos.
 - Se han informado casos familiares que involucran patrones de herencia autosómica recesiva, autosómica dominante y ligada al cromosoma X.
- Se ha identificado muchos defectos genéticos diferentes (aneuploidías, deleciones, duplicaciones, translocaciones, isomerismos, etc).

Genética



- Defecto cromosómico 10-20%:

**Trisomía 21
(Sd. De Down)**

**Trisomía 18
(Sd. De
Edwards)**

**Trisomía 13
(Sd. De Patau)**

**Monosomía X
(Sd. De Turner)**

**Tetrasomía 12p
(Isocromosoma
12p)**

**Trisomía 5
parcial**

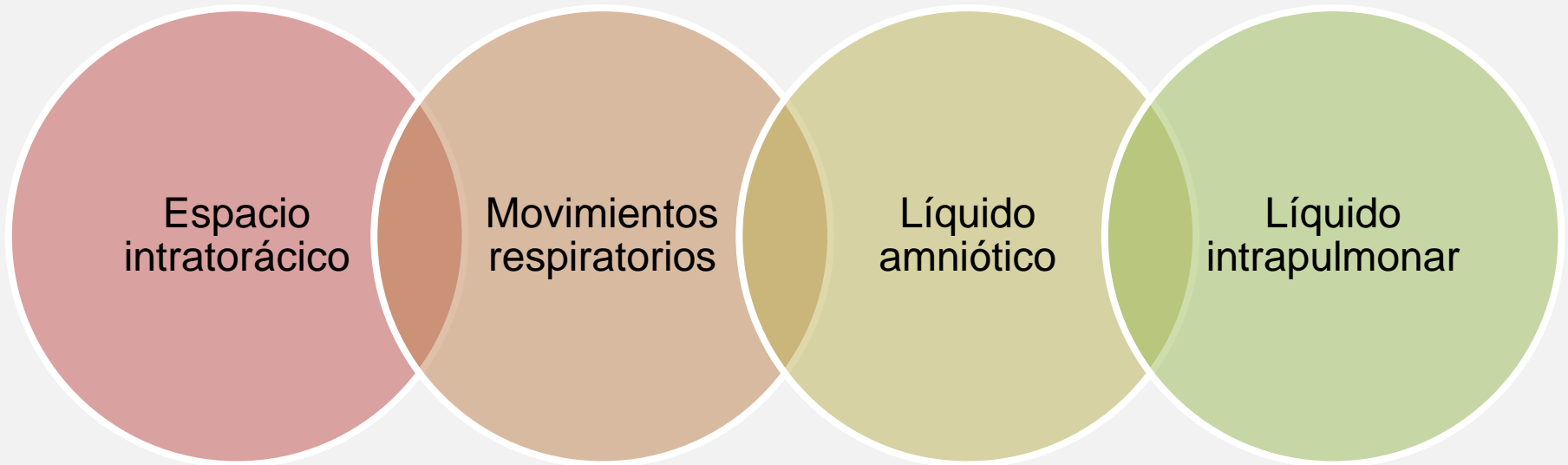
**Trisomía 20
parcial**

Poliploidías

Fisiopatología



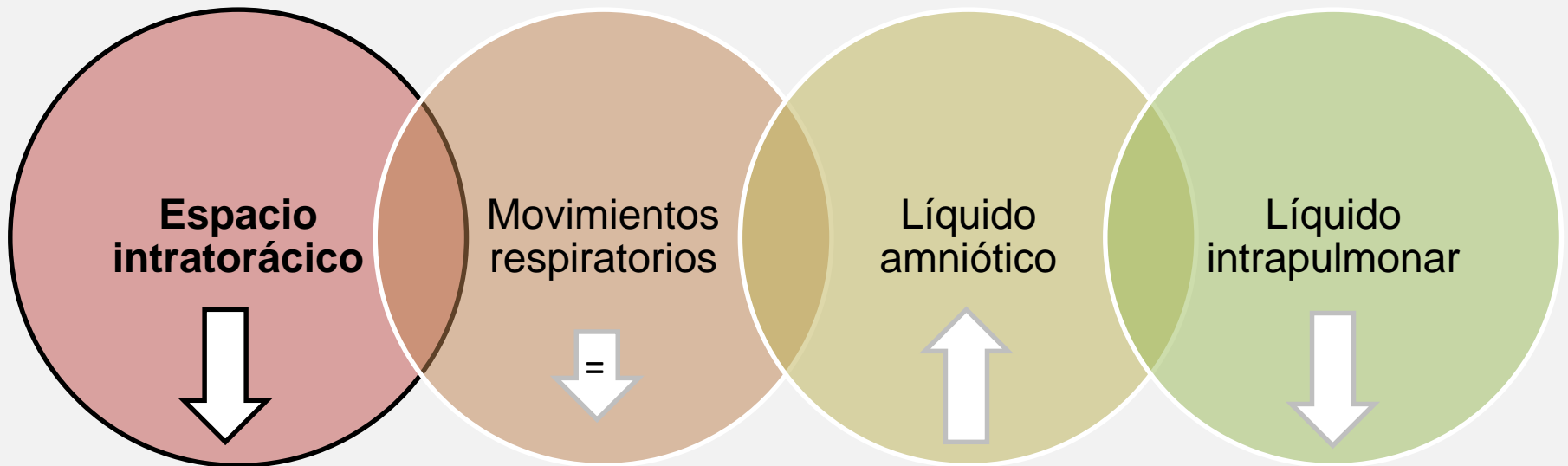
- Desarrollo pulmonar adecuado requiere la normalidad de:



Fisiopatología



- Desarrollo pulmonar adecuado requiere la normalidad de:



Fisiopatología



Reducción de ramificación pulmonar.

Pérdida de masa pulmonar.

Disfunción de sistema surfactante.

Truncamiento y sobremuscularización del árbol bronquial arterial pulmonar

- Área de sección transversal más pequeña de los vasos pulmonares, remodelación vascular estructural y vasoconstricción con vasorreactividad alterada

Hipoplasia de estructuras cardíacas ipsilaterales.

- Disminución masa muscular ventrículo izquierdo

A pesar que la alteración desarrollo pulmonar y función vascular es **mayor ipsilateral a la HDC**, no olvidar que el **impacto es bilateral**:

- 1) Compresión pulmón contralateral
- 2) Grado variable de desplazamiento mediastínico

Fisiopatología



Reducción de ramificación pulmonar.

Pérdida de masa pulmonar.

Disfunción de sistema surfactante.

Truncamiento y sobremuscularización del árbol bronquial arterial pulmonar

- Área de sección transversal más pequeña de los vasos pulmonares, remodelación vascular estructural y vasoconstricción con vasorreactividad alterada

Hipoplasia de estructuras cardíacas ipsilaterales.

- Disminución masa muscular ventrículo izquierdo

Hipoplasia
pulmonar

Hipertensión
pulmonar

Síndrome de corazón
izquierdo hipoplásico

Presentación clínica

Posterolateral o Bochdalek

Es la más frecuente (90-95%)

Unilateral (95%)

Izquierda (80-90%)

Anteromedial o Morgagni

Más frecuente retroesternal,
también periesternal.

Generalmente derecha, pero
puede ser bilateral

Mayor asociación con otras
anomalías.

Central

Muy raro

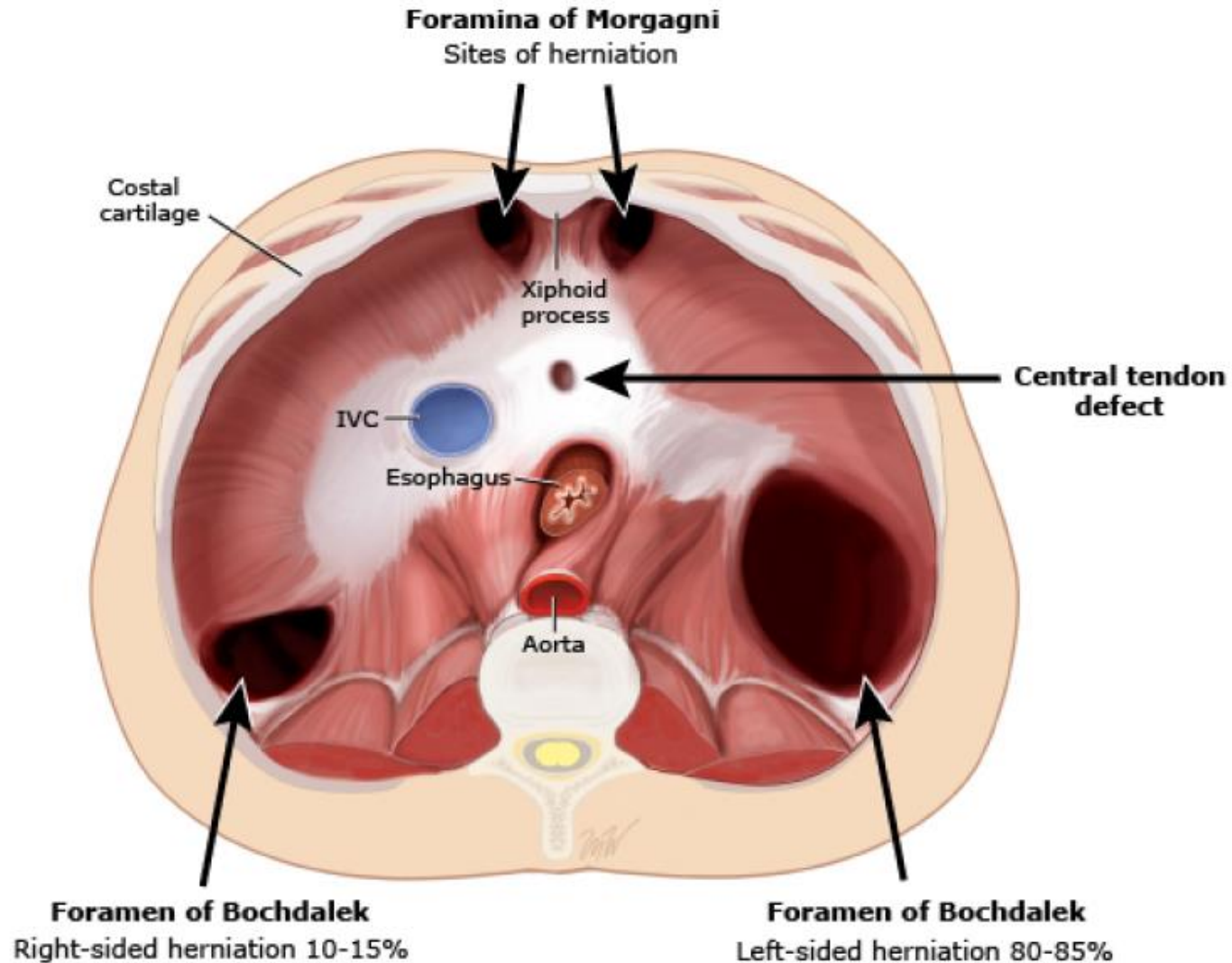
Agenesia diafragmática

Ausencia de un hemidiafragma

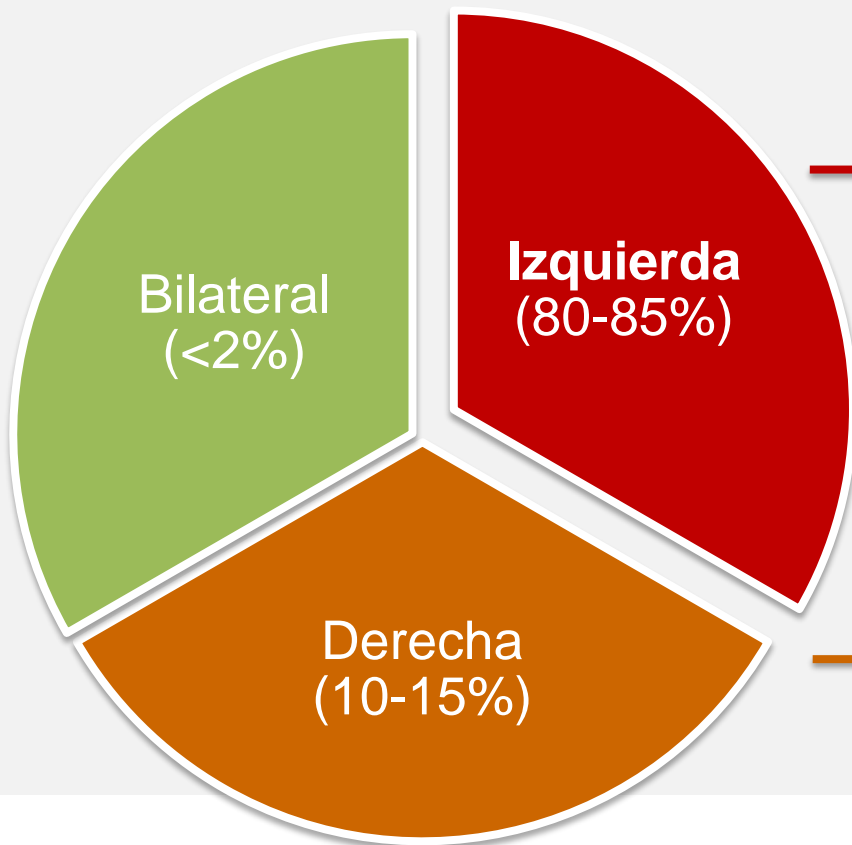
Forma más extrema

Pronóstico precario

Presentación clínica



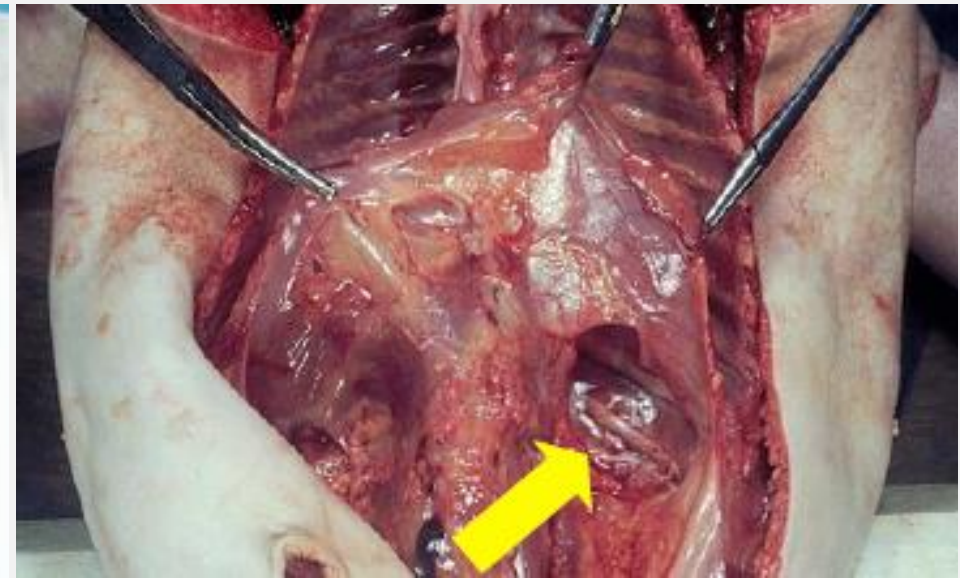
Presentación clínica



- Componente intestinal
- Desplazamiento estómago
- Puede presentar desplazamiento de mediastino
- Puede afectar hígado

- Componente intestinal
- Componente hepático

Presentación clínica





Evaluación prenatal



1. Oportunidad de obtener asesoramiento multidisciplinario
2. Control seriado, evaluación de gravedad y pronóstica
 - Eventual interrupción voluntaria del embarazo
3. Manejo obstétrico expectante versus intervención
4. Manejo postnatal en centro especializado

Evaluación ecográfica prenatal



1. Diagnóstico
ecográfico de HDC

2. Diagnóstico
diferencial

3. Buscar
anomalías
asociadas

3. Evaluación de
gravedad y
pronóstica

1. Diagnóstico ecográfico



- Más del 60% se sospecha en la ecografía morfológica de las 18-24 semanas.
- Sensibilidad es variable; mayor si:
 - Anomalías asociadas
 - Defecto grande
 - Mayor edad gestacional
 - Experiencia del operador

1. Diagnóstico ecográfico



- HDC derecha es más difícil de diagnosticar.
- Diagnóstico mediante **imagen de 4 cámaras cardíacas** o en **corte sagital torácico**.
- **Visualización de órganos abdominales en el tórax:**
 - Intestino (90%), estómago (60%), colon (50-55%), hígado (20%), vesícula biliar.

Hallazgos ecográficos

Pérdida de homogeneidad pulmonar o masa intratorácica.

Imágenes quísticas intratorácicas, que pueden presentar peristaltismo.

Desviación del mediastino con desviación y rectificación del eje cardíaco hacia el lado contrario de la hernia.

Pulmón contralateral detrás del corazón.

Hallazgos ecográficos

Situación posterior e intratorácico del estómago*.

Circunferencia abdominal menor a la esperada para edad gestacional.

Defecto de continuidad de la línea diafragmática*.

Polihidroamnios, raro hídrops fetal (por compresión esofágica y del retorno venoso respectivamente).

* Útiles para diagnóstico diferencial

Hallazgos ecográficos



- Signos indirectos de componente hepático con Doppler color:

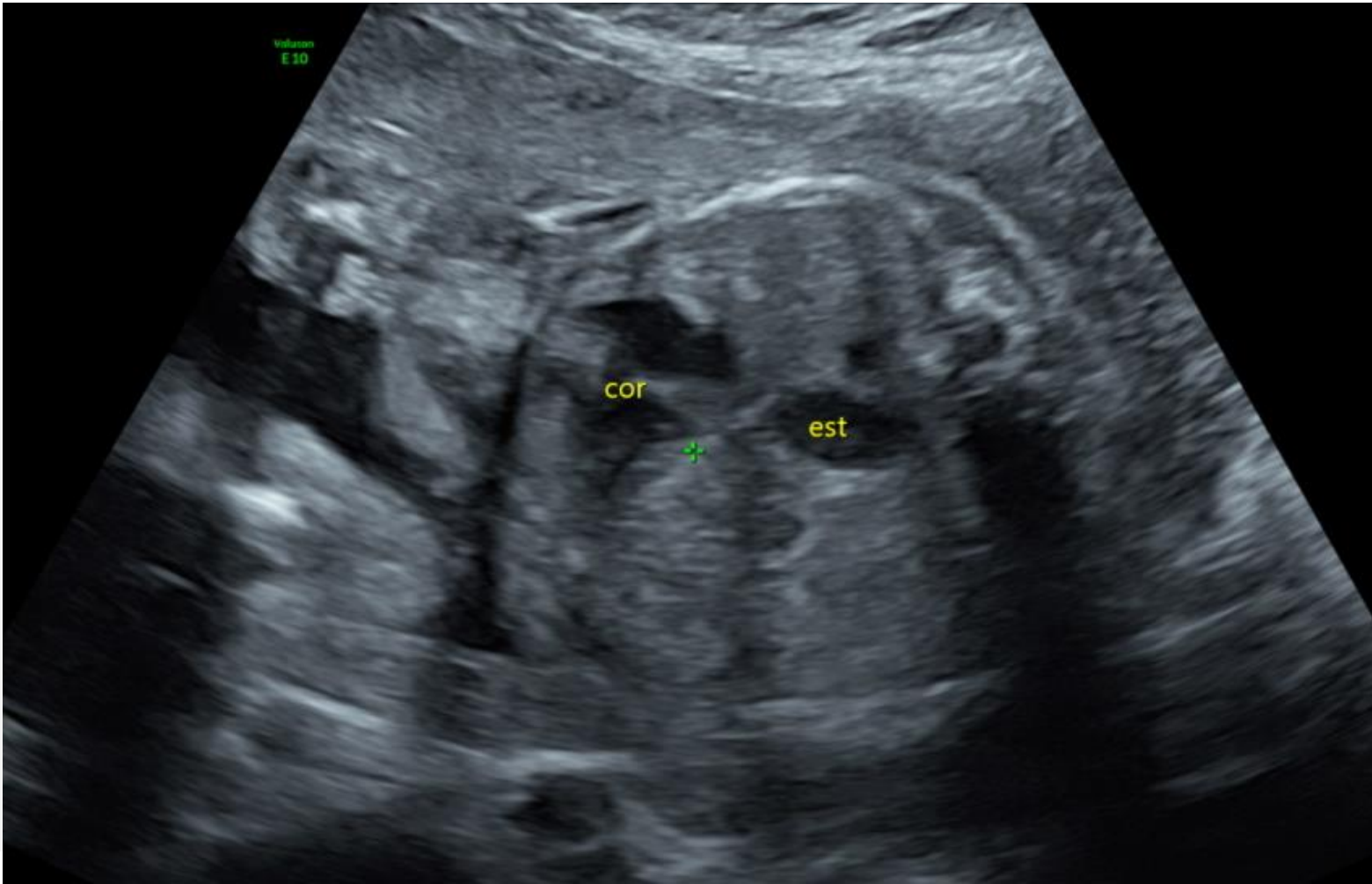
Acortamiento y desviación de la vena umbilical

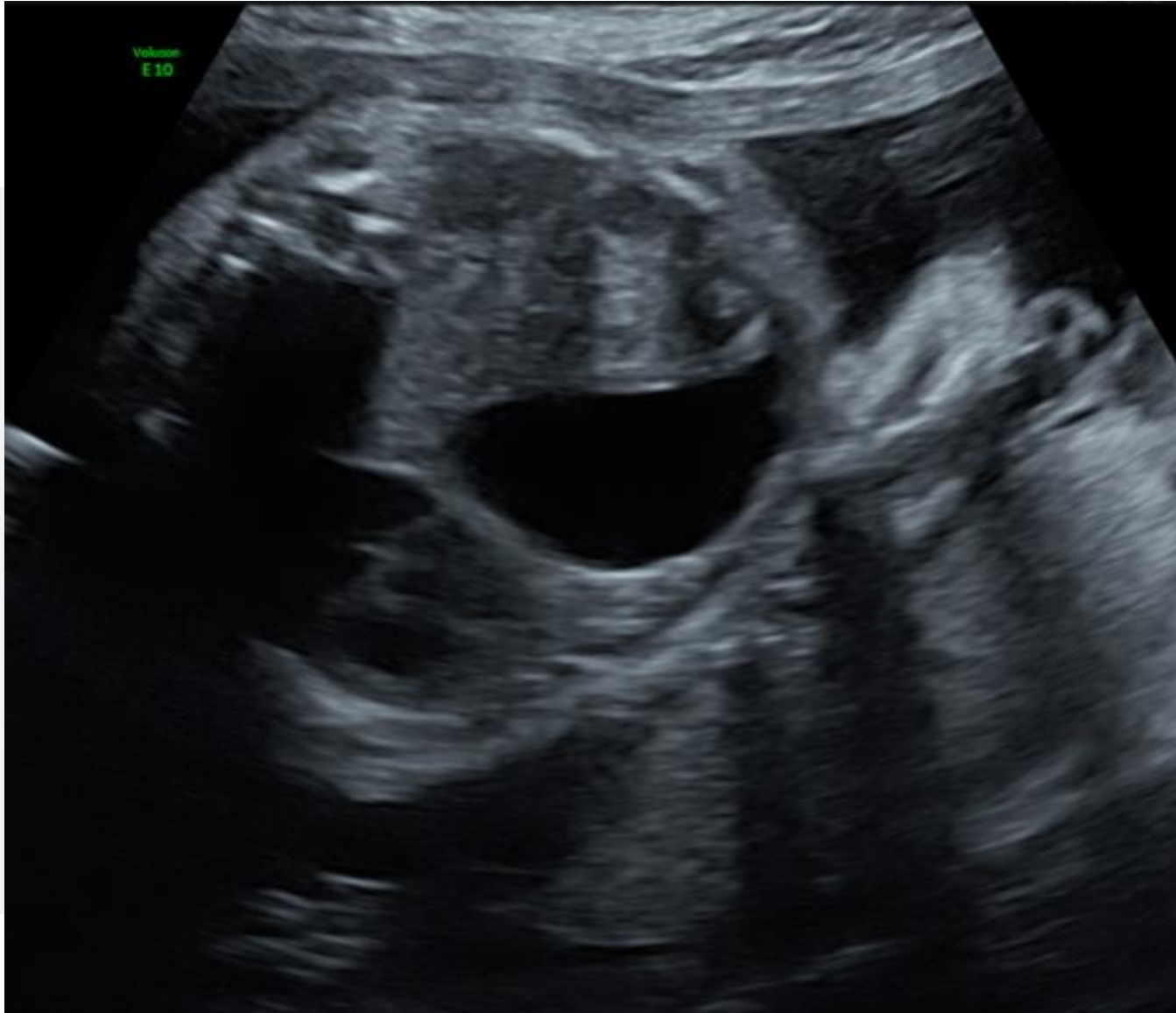
Inclinación del ductus venoso a la izquierda de la línea media

Recorrido de las ramas portales o las venas hepáticas hacia el segmento lateral del lóbulo izquierdo por encima del diafragma



CERPO







CERPO

COMP

Volume
E10

60° / 20Hz
Routine 2 Trim.
HH PI 7.40 - 3.70
Gn 1
C6 / M7
FF1 / E2
SRI II 2 / CRI 3





CERPO



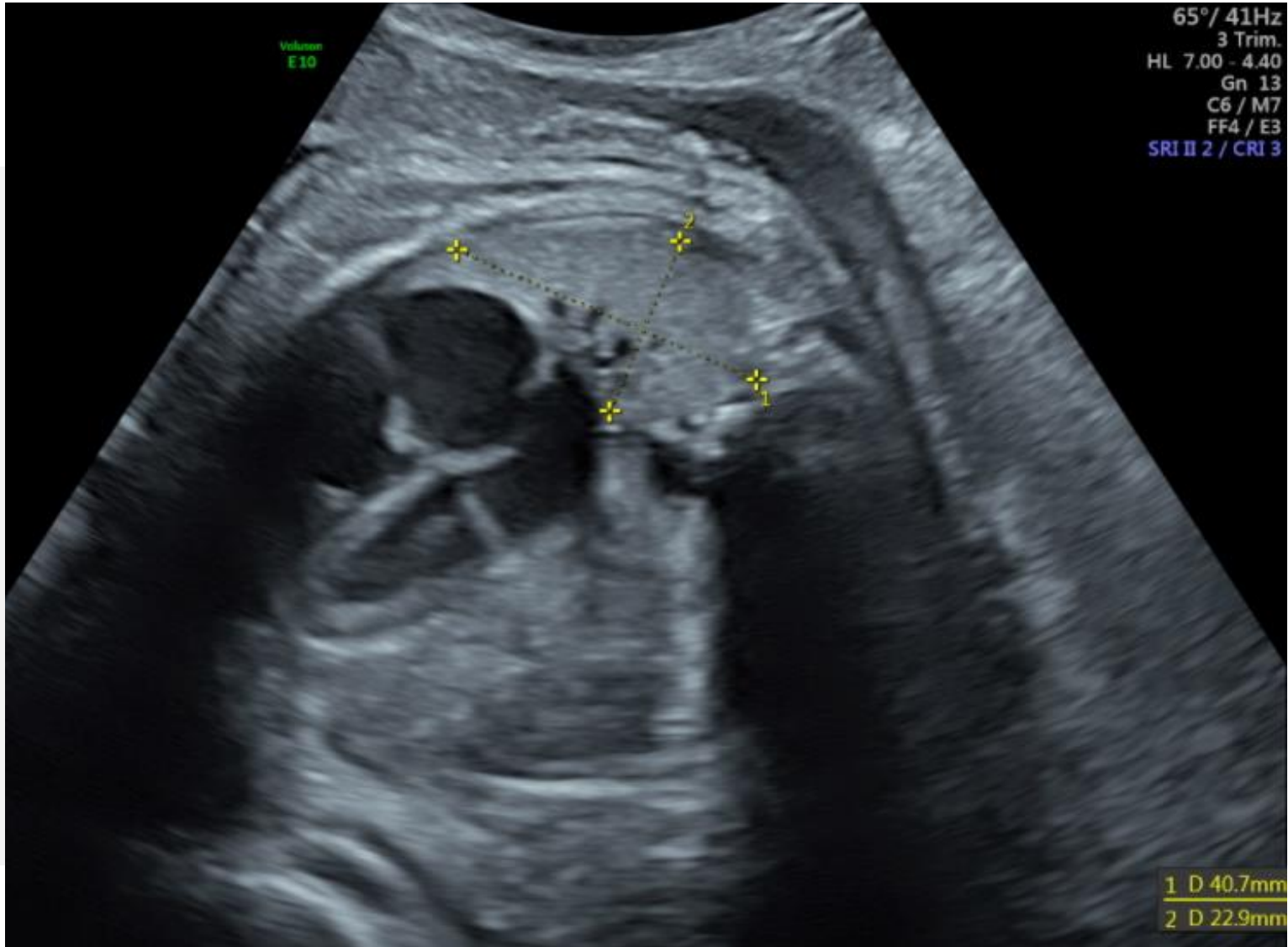


CERPO





CERPO



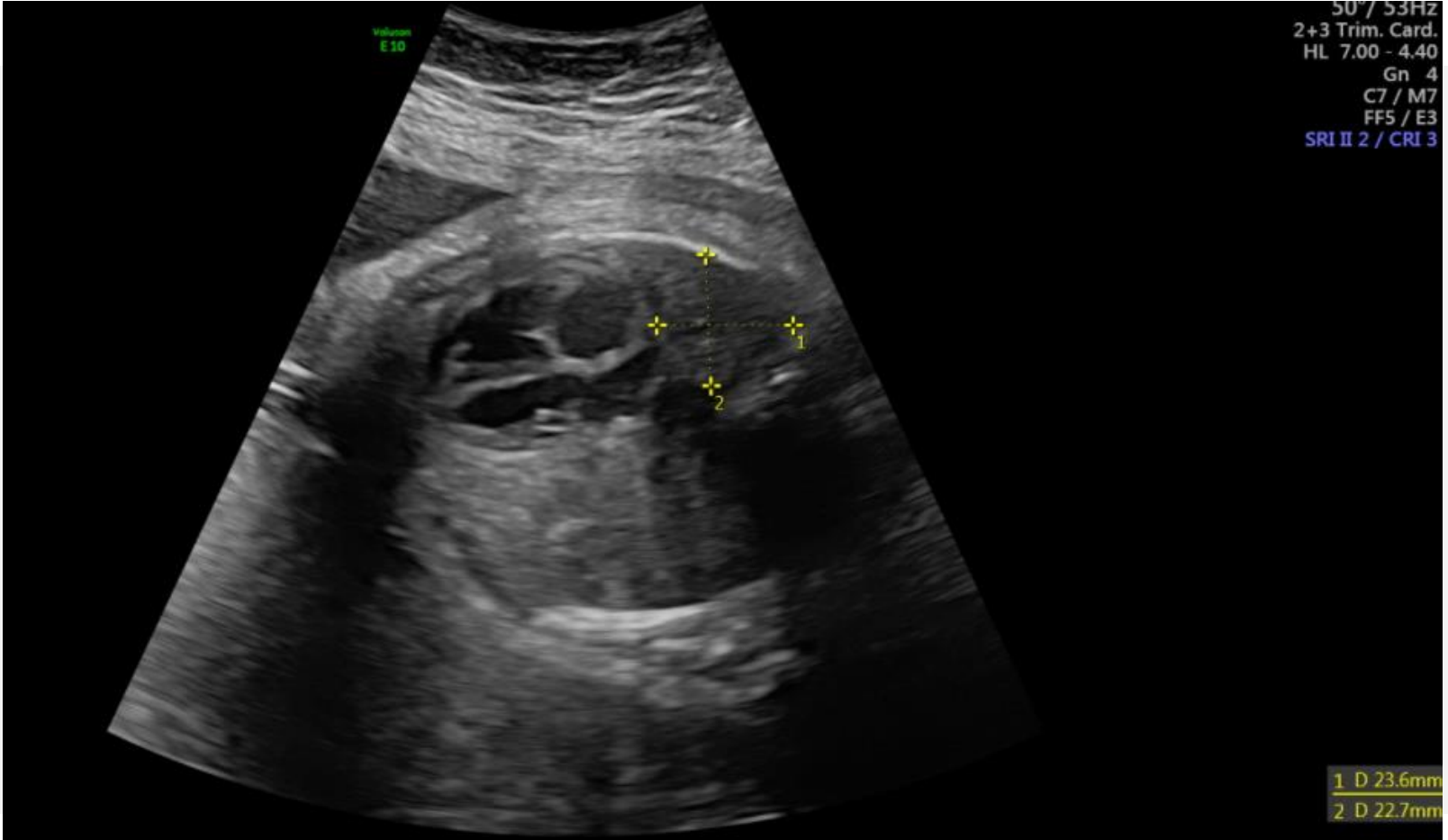
Volumen
E 10

65° / 41Hz
3 Trim.
HL 7.00 - 4.40
Gn 13
C6 / M7
FF4 / E3
SRI II 2 / CRI 3

1 D 40.7mm
2 D 22.9mm



CERPO



Hallazgos ecográficos



- Precauciones:

Evitar uso exclusivo de corte sagital, porque se puede observar la línea diafragmática en todo su recorrido (falsa imagen de integridad)

Se podría pasar por alto hernias diafragmáticas derechas por la similar ecogenicidad entre del hígado y pulmones (difícil de distinguir).

Puede identificarse tardíamente en caso de defecto diafragmático pequeño, que no ha permitido el ascenso de vísceras.



2. Diagnóstico diferencial

¿Pulmones ocupan todo el tórax?

sí

¿Parénquima pulmonar homogéneo?

no

¿Mediastino centrado?

no

¿Diafragma está íntegro?

no

2. Diagnóstico diferencial



Intratorácica

Malformación adenomatosa quística

Secuestro broncopulmonar

Quiste broncogénico

Atresia bronquial

Teratomas

Extratorácico:

Eventración diafragmática

Es un adelgazamiento diafragmático debido a muscularización incompleta

Se visualiza como ascenso global del diafragma.

3. Buscar anomalías asociadas



- **HDC aislada (30-70%)**
- **HDC compleja, no aislada o sindrómico (35-50%):**
 - Anomalías asociadas estructurales (25-50%), cromosómicas (10-15%) o síndromes genéticos (10-15%).
 - Sin patrón específico por sistema.
 - Más frecuente en HDC bilateral y/u óbito fetal (95%)

3. Buscar anomalías asociadas



- Ecocardiografía:
 - Búsqueda de alteraciones cardíacas estructurales o funcionales.
- RNM fetal:
 - Buscar anomalías asociadas
 - Para identificar órganos herniados (cuantitativo del hígado)
 - Estimación de volúmenes pulmonares

Malformaciones estructurales



- Cardiovasculares 23-63%
- Nefrourológicas 23%
- Gastrointestinales 7-17%
- Sistema nervioso central 10%
- Musculoesqueléticas 9%
- Genitales 8%

Sindromático



- **Síndrome de Fryns:**
 - Más común asociado
 - Autosómico recesivo
 - Letal intrauterino o período neonatal
 - Clínica: HDC, hipoplasia pulmonar, anomalías craneofaciales, hipoplasia distal de extremidades (dedos y ortejos), retraso severo en el desarrollo y discapacidad intelectual, alteraciones faciales como paladar alto, cardiovascular, gastrointestinal, renal y genital.

Sindromático



- **Síndrome de Pallister Killian (Isocromosoma 12p)**
 - Mosaicismo con presencia de una cromosoma 12 extra alterado tipo isocromosoma (2 brazos p idénticos)
 - Clínica: HDC, polidactilia, hipotonía postnatal, pigmentación cutánea anormal, escaso cabello, discapacidad intelectual (generalmente profunda)

Sindromático



- Otros:
 - Donnai-Barrow (mutación LRP2).
 - Apert
 - CHARGE
 - Coffin-Siris
 - Goltz
 - Perlman
 - Swyer
 - Brachmann
 - Cornelia De Lange
 - Secuencia de Goldenhar
 - Beckwith Wiedemann
 - Simpson-Golabi-Behmel
 - Matthew-Wood
 - Jarcho-Levin
 - Fraser
 - Stickler
 - Pierre Robin
 - Wolf-Hirschhorn
 - Emanuel

4. Evaluación gravedad y pronóstico

- **Mal pronóstico:**



Componente hepático *

Bajo volumen pulmonar *

Graves anomalías asociadas

Síndrome fetal

* Indicadores indirectos del tamaño del defecto herniario.

4. Evaluación gravedad y pronóstico



- **Otros indicadores** (utilidad actual en discusión):
 - Edad gestacional temprana al diagnóstico
 - Hernia derecha
 - Desplazamiento mediastínico severo
 - Polihidroamnios
 - Proporción área transversal pulmón/tórax baja
 - Índice ventrículo izquierdo/derecho bajo
 - Hipoplasia corazón izquierdo
 - Estómago intratorácico

Componente hepático



- Ausencia de hígado en la herniación es el predictor más confiable de la supervivencia postnatal.
- Se ha visto mayor mortalidad perinatal si el 20-30% del volumen torácico fetal está ocupado por el hígado.

Table 1 Comparison of survival rates in the liver-up and liver-down groups

<i>Studies</i>	<i>Liver up</i>	<i>Liver down</i>	<i>P</i>
All studies	185/407 (45.4%)	224/303 (73.9%)	< 0.05
Postnatal treatment only (sensitivity analysis)	149/327 (45.5%)	220/295 (74.5%)	< 0.05

Values are *n* (%). *P*-values calculated using Fisher's exact test.

Bajo volumen pulmonar



- Bajo volumen pulmonar absoluta o relativa
- No se ha determinado la ecuación óptima para estimar el volumen pulmonar fetal
- Pronóstico está condicionado por el tamaño del pulmón contralateral a la hernia.
- **Supervivencia fetal es baja cuando volumen pulmonar < 30% del volumen esperado para edad gestacional, y especialmente cuando es < o igual 15%.**

Bajo volumen pulmonar



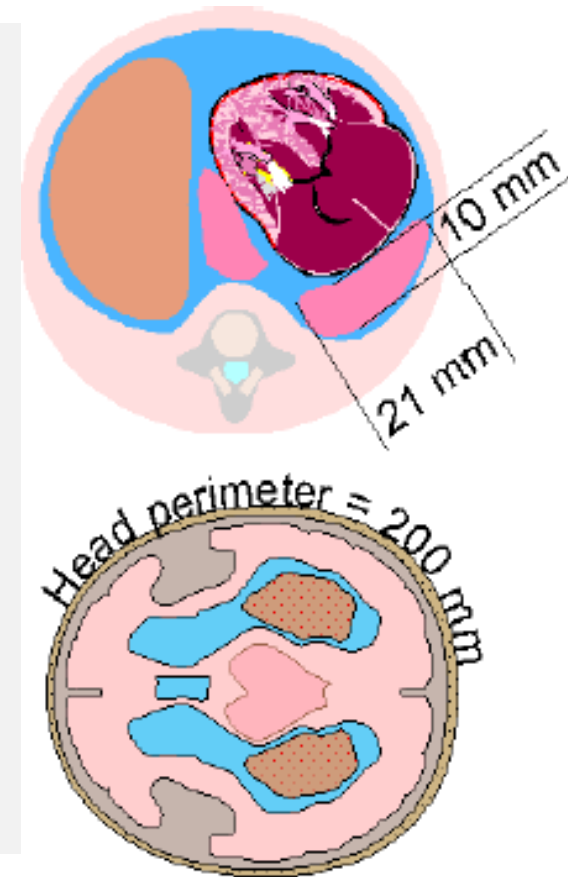
- **Lung / Head Ratio (LHR):**

- Proporción cuantitativa entre el área pulmonar y el perímetro cefálico.

- Cálculo:

- Imagen de 4 cámaras cardíacas
- Los 2 diámetros mayores perpendiculares del pulmón contralateral se multiplican entre sí (mm²).
- Luego se divide por perímetro cefálico (mm).
- El valor obtenido es LHR observado

- **Mal pronóstico LHR < 1.**



Bajo volumen pulmonar



- **Lung / Head Ratio (LHR) → Limitaciones:**
 - Crecimiento pulmonar es 4 veces mayor que la cabeza: se sugiere **comparar con LHR esperado para misma edad gestacional (O/E LHR)**.
 - El límite inferior de LHR compatible con supervivencia ha ido disminuyendo con el tiempo, por lo que la prueba es menos predictiva que en el pasado.
 - Por lo tanto, ahora sería más indicativa de morbilidad que mortalidad.

Bajo volumen pulmonar

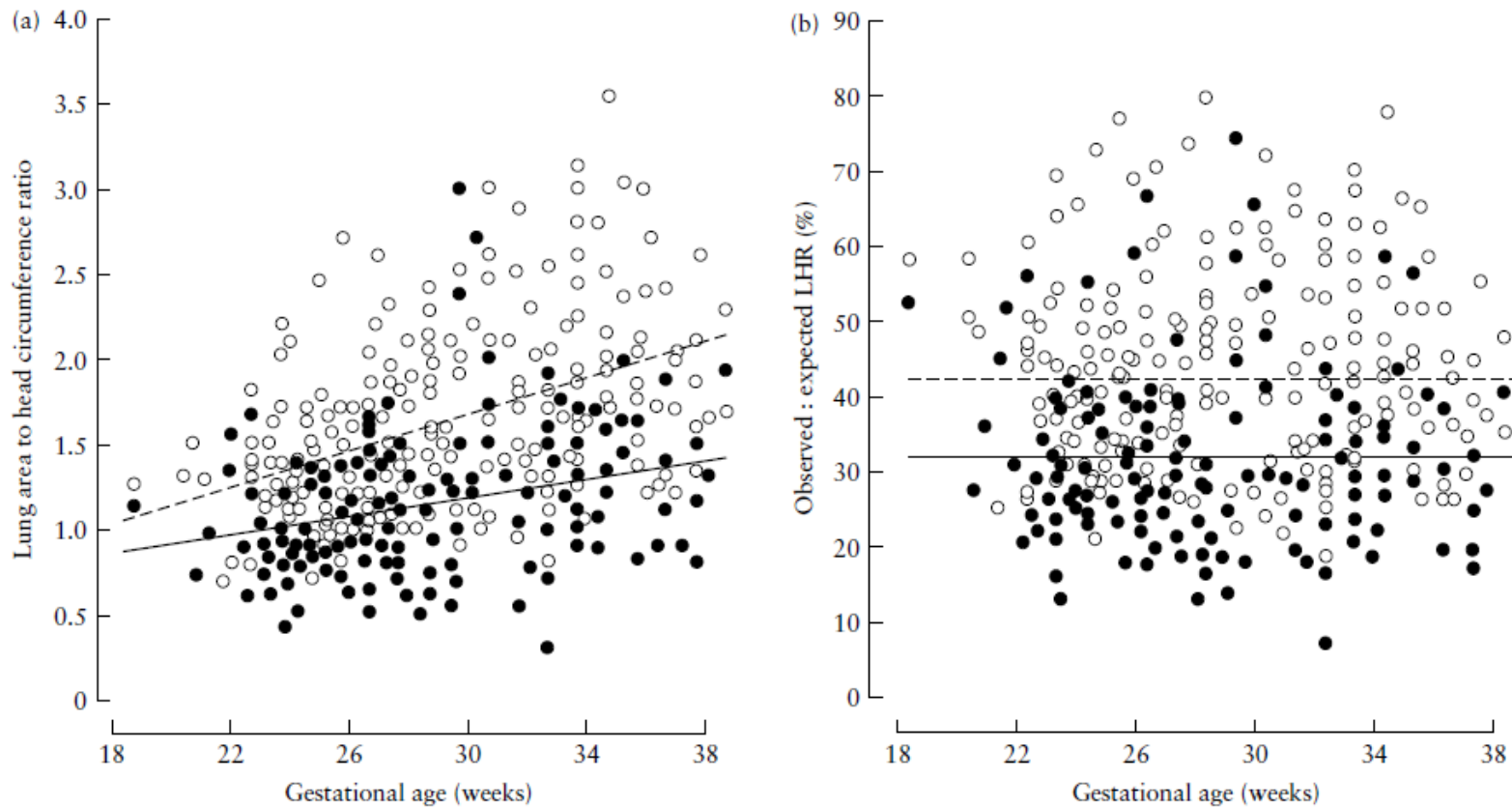


Figure 2 Relationship between lung area to head circumference ratio (LHR) (a) and observed to expected LHR (b) with gestational age in fetuses with left-sided congenital diaphragmatic hernia. The closed circles and solid regression lines are the values for the babies that died and the open circles and dashed regression lines represent the survivors.

Bajo volumen pulmonar

- Supervivencia según LHR:
 - <1: 0-10%
 - 1-1,4: 50-70%
 - >1,4: > 85%
- Clasificación O/E LHR:
 - Extremo <15%
 - Grave 15-25%
 - Moderado 26-35%
 - Leve 36-45%

LHR	O/E LHR
>1.4	> 40%
1.0-1.4	25-40%
0.8-1.0	15-25%
< 0.8	< 15%

$$\text{O/E LHR} = \text{LHR (obs/esp)} \times 100$$

Bajo volumen pulmonar

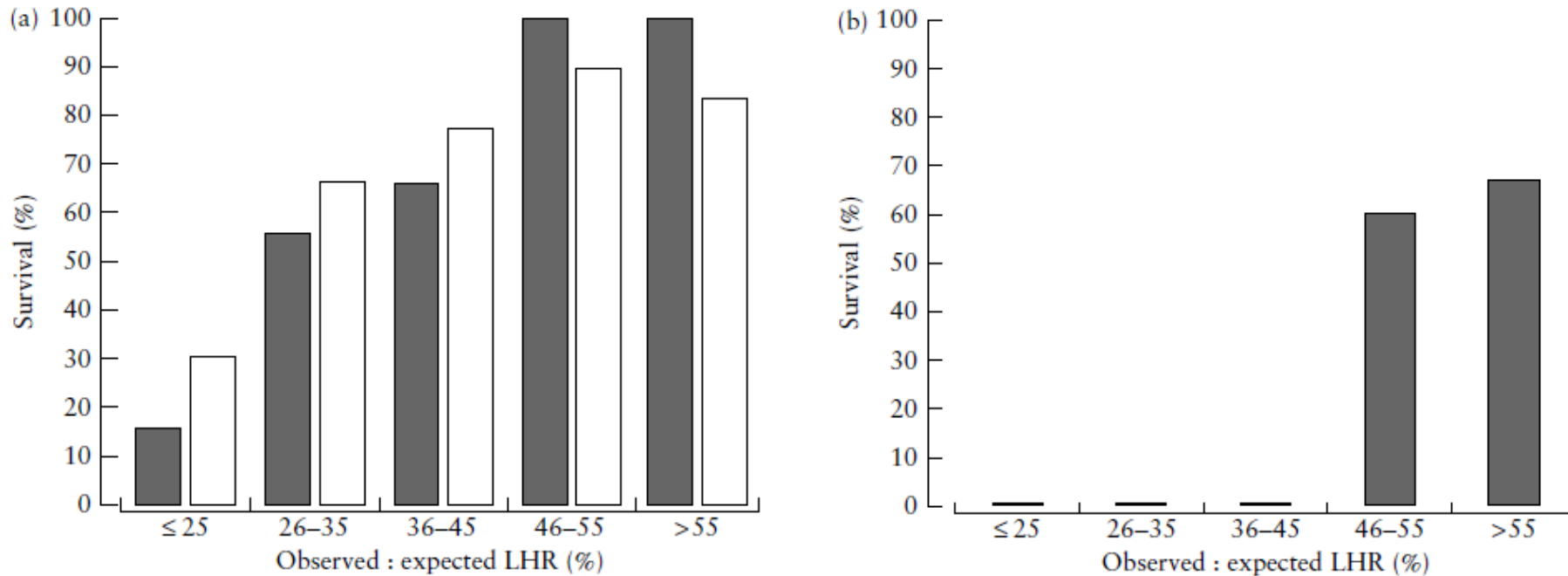


Figure 3 Survival rate according to the fetal observed to expected lung area to head circumference ratio (LHR) in fetuses with isolated left-sided (a) and right-sided (b) diaphragmatic hernia. The filled bars represent fetuses with intrathoracic herniation of the liver and the open bars represent those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

Manejo obstétrico

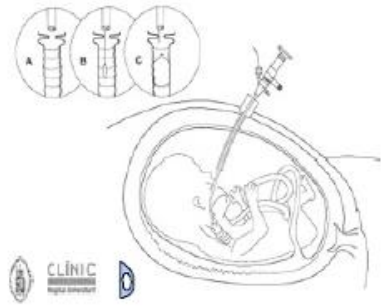


1. Seguimiento ecográfico en centro terciario
2. Ecocardiografía fetal
3. RNM fetal para estudio vísceras herniadas
4. Estudio genético: cariotipo, FISH, microarray
5. Asesoramiento genético
6. Asesoramiento multidisciplinario
7. Valorar terapia fetal in útero con balón intratraqueal
8. Manejo de polihidroamnios (eventual amnioreducción)

Manejo obstétrico



- Finalización del embarazo a término.
 - Adelantar si deterioro unidad feto-placentaria.
- Vía de parto según condiciones obstétricas habituales (sin evidencia que cesárea electiva sea beneficiosa)
- Imprescindible centro terciario con equipo neonatal con experiencia con disponibilidad de ECMO (requerimiento de uso hasta 50% de los casos)



Terapia intrauterina



- Procedimiento: **Oclusión traqueal fetoscópica con balón (Percutaneous Feto-Endoscopic Tracheal Occlusion “FETO”)**
- Mecanismo de acción:
 - Impide la salida del fluido traqueobronquial
 - Induce un crecimiento pulmonar acelerado
 - Estímulo directo mecánico (aumenta la presión intratraqueal y transpulmonar)
 - Secreción de factores de crecimiento (VEGF, IGF, TGF- β 2)

Terapia intrauterina



- Objetivo: prevenir o revertir la hipoplasia pulmonar en casos de HDC grave.
- Momento
 - 27-29 semanas si LHR O/E < 25%
 - 30-32 semanas si LHR O/E entre 25-40%
- Falta de expansión pulmonar entre los 2-7 días post FETO es un signo de mal pronóstico (sugiere que la oclusión es inadecuada)

Terapia intrauterina



- Reversión de oclusión (retiro de balón): a las 34-35 semanas, mediante fetoscopia o punción guiada por ecografía, y se permite que continúe el embarazo. También se puede realizar después del parto fetal parcial con el feto todavía en circulación placentaria.



Manejo postnatal



Gobierno de Chile

Guía Clínica AUGE

Síndrome de Dificultad Respiratoria en el recién nacido

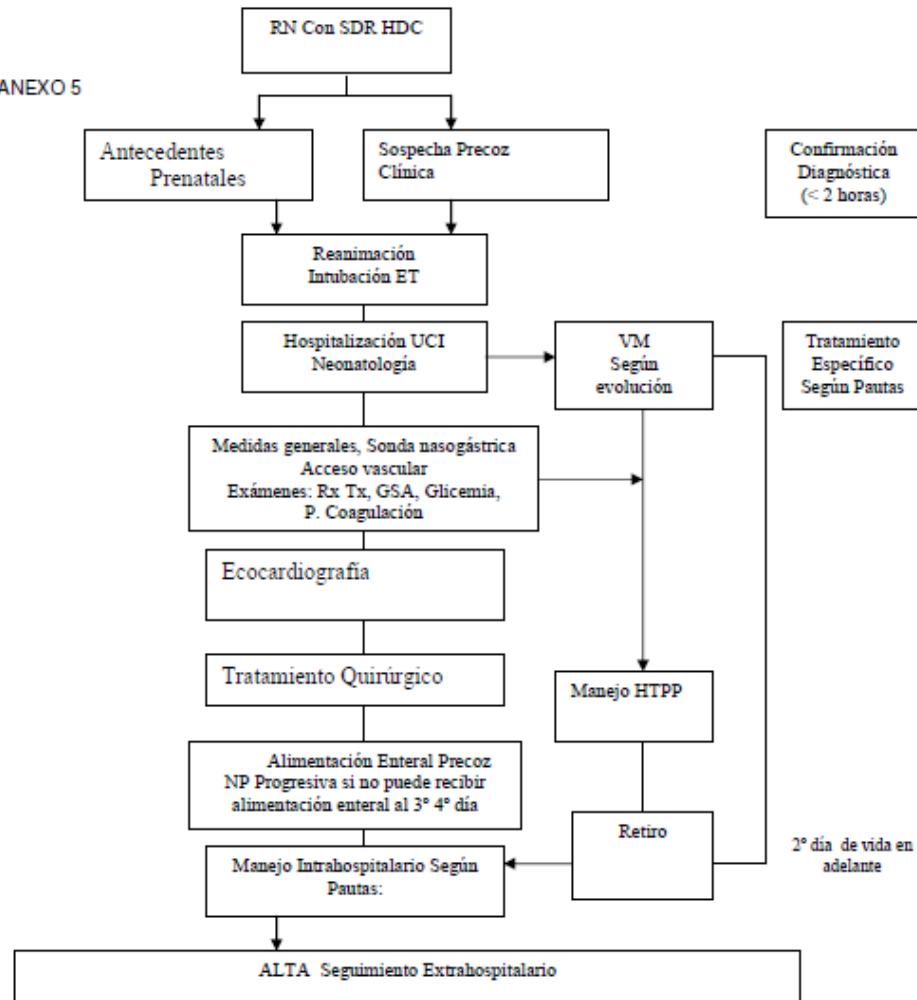
Serie Guías Clínicas MINSAL, 2011

Manejo postnatal



FLUJOGRAMA MANEJO DEL PACIENTE CON HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA

ANEXO 5



Pronóstico y recurrencia



- HDC aislada: mortalidad global 30-40%
- Recurrencia en ausencia de antecedentes familiares es 1-2%.
- Riesgo de recurrencia es <5% cuando un niño anterior tiene múltiples anomalías congénitas de etiología desconocida.

Gracias



Bibliografía



- Hedrik H. *Congenital diaphragmatic hernia: prenatal issues. UpToDate 2020.*
- J. Jani et al. *Observed to expected lung area to head circumference ratio in the prediction of survival in fetuses with isolated diaphragmatic hernia. Ultrasound Obstet Gynecol 2007; 30: 67–71*
- J. Jani et al. *Prenatal prediction of neonatal morbidity in survivors with congenital diaphragmatic hernia: a multicenter study. Ultrasound Obstet Gynecol 2009; 33: 64–69.*
- D. Mullasery et al. *Value of liver herniation in prediction of outcome in fetal congenital diaphragmatic hernia: a systematic review and meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol 2010; 35: 609–614*
- Verdugo R. *Hernia diafragmática congénita. Sociedad chilena de cirugía pediátrica.*
- <https://rarediseases.info.nih.gov>
- Clínic Barcelona. *Hernia diafragmática congénita. www.fetalmedicinebarcelona.org/*
- Maggiolo J, Rubilar L, Girardi G, Pérez L. *Hernia diafragmática en pediatría. Neumol Pediatr 2016; 11 (2): 85-89.*
- Salas G et al. *Hernia diafragmática congénita: predictores postnatales de mortalidad. Arch Argent Pediatr 2020;118(3):173-179.*
- *Guía clínica AUGE: Síndrome de dificultad respiratoria en el recién nacido, MINSAL, 2011.*

CERPO

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



Hernia Diafragmática Congénita

Dra. Paulina Ortega Caballero

Programa de Formación en Obstetricia y Ginecología,
Universidad de Chile

Octubre 2020