

**CERPO**

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



# **Seminario N°28**

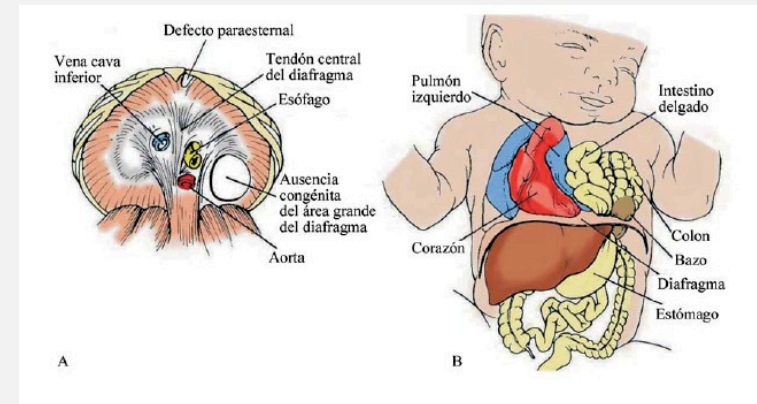
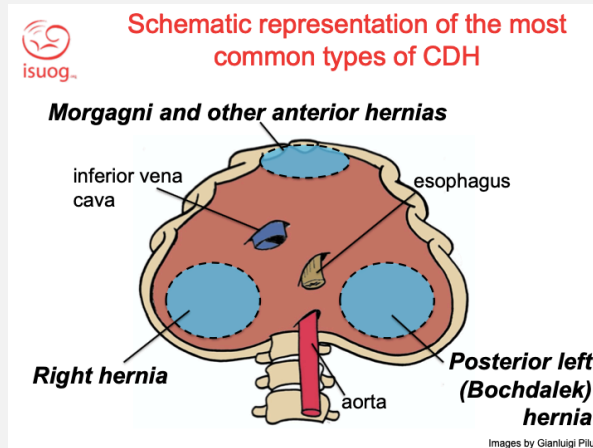
# **Hernia Diafragmática**

Dra. Francisca del Pozo Guerrero,  
Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo  
Rodríguez Arias, Dra. Daniela Cisternas Olguín

**Febrero 2021**

# INTRODUCCIÓN

La hernia diafragmática congénita, es un defecto del desarrollo que resulta en una ausencia parcial o completa del diafragma, asociada a mortalidad por hipoplasia pulmonar y/o hipertensión pulmonar.



1. International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG)
2. Fetal abnormalities » Thorax, Diaphragmatic hernia. © 2021 The Fetal Medicine Foundation.

# INTRODUCCIÓN



## **Fracaso de cierre normal de los pliegues pleuroperitoneales (4-10 sem):**

- Reducción de la ramificación bronquiolar.
- Truncamiento y sobre-muscularización del árbol arterial pulmonar (menor área de los vasos pulmonares, remodelación vascular estructural y vasoconstricción).
- Pérdida de masa pulmonar
- Disfunción del sistema del surfactante.
- Hipoplasia de estructuras cardíacas ipsilaterales.

# EPIDEMIOLOGÍA



1 en 4.000 RN

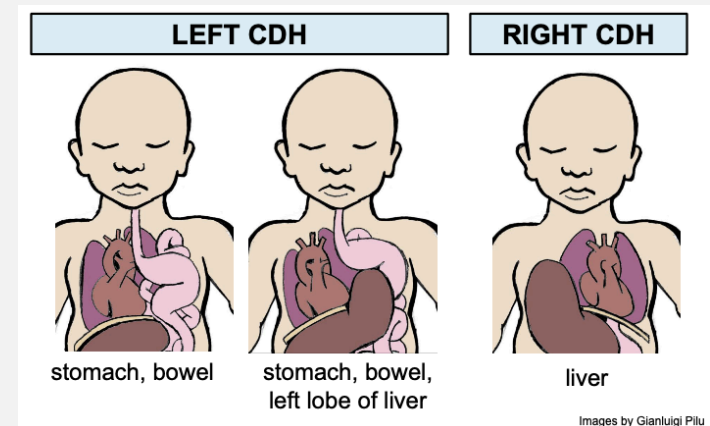
- Detección prenatal ha mejorado del 15% al 60% los últimos 20 años
- Generalmente esporádica, pero puede estar asociada a anomalías estructurales o genéticas hasta en un 40%.
- Sin diferencia significativa por sexo



# CLASIFICACIÓN



- **Posterolateral (Bochdalek)** Es la más frecuente (90-95%), Unilateral (95%)  
→ **Principalmente Izquierda (80-90%)**
- **Anteromedial (Morgagni)**, Generalmente derecha, pero puede ser bilateral. Mayor asociación con otras anomalías.
- **Central:** Muy infrecuente
- **Agenesia diafragmática:** Ausencia de un hemidiafragma, muy mal pronóstico



**\*\* Independiente de dónde esté el defecto, el impacto es bilateral.**

# ECOGRAFÍA 11-13+6 SEMANAS



La presencia de TN aumentada entre las 11 -14 semanas en fetos euploides se asocia a un incremento del riesgo de anomalías estructurales mayores.

**La Translucencia nucal aumentada está presente en aproximadamente el 40% de los fetos con hernia diafragmática. (80% de los mortineonatos por hipoplasia pulmonar y 20% de los sobrevivientes).**

→ Mal pronóstico si la herniación intratorácica de vísceras abdominales se produce el 1ºT: Riesgo de hipoplasia pulmonar por compresión prolongada.



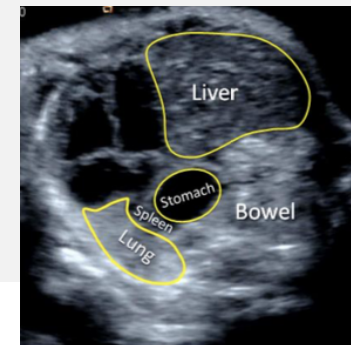
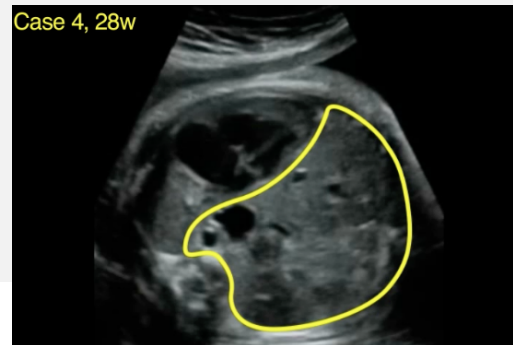
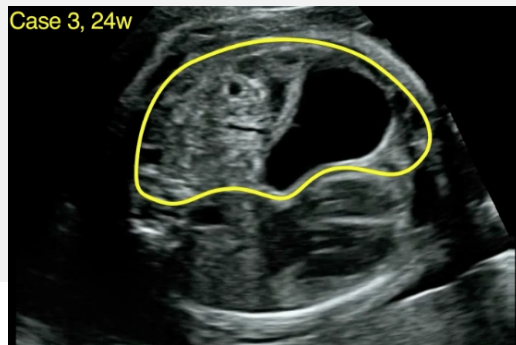
Figura 3. Hernia diafragmática.

1. Souka, A. P., von Kaisenberg, C. S., Hyett, J. A., Sonek, J. D., & Nicolaidis, K. H. (2005). Increased nuchal translucency with normal karyotype. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 192(4), 1005–1021.
2. Illescas M, Tamara, Pérez P, Javier, Martínez T, Pilar, Santacruz M, Belén, Adiego B, Begoña, & Barrón A, Esther. (2010). TRANSLUCENCIA NUCAL AUMENTADA Y CARIOTIPO NORMAL. *Revista chilena de obstetricia y ginecología*, 75(1), 3-8

# DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO



- **Corte 4 cámaras o sagital torácico**
- **Herniación de vísceras abdominales a la cavidad torácica a través de un defecto en el diafragma, con desviación del corazón de su posición habitual.**
- Intestino, estómago y/o hígado en el tórax.
- Polihidramnios  $\geq 26$  semanas en la mayoría de casos (70%)



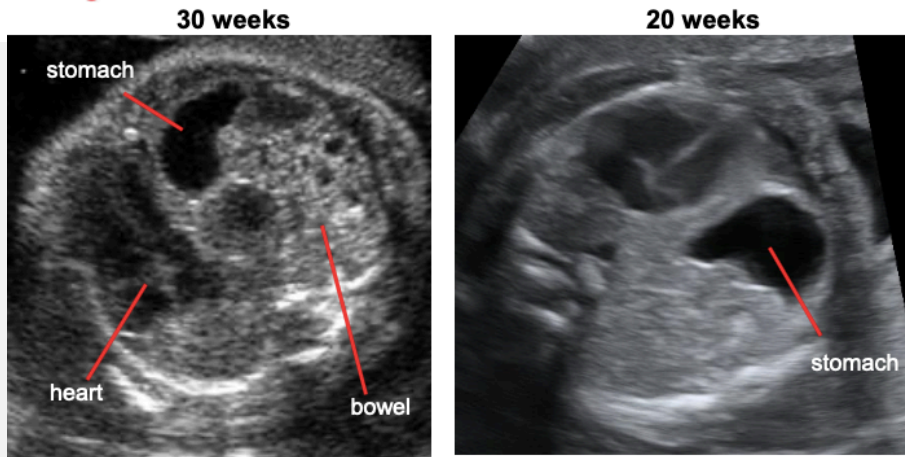
Images by Eduard Gratacós



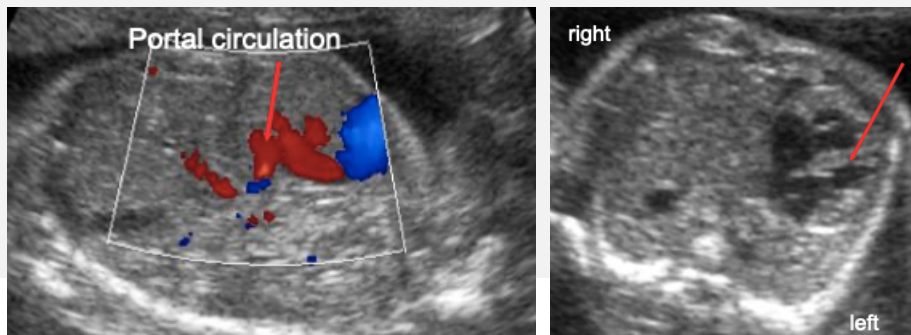
# DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO



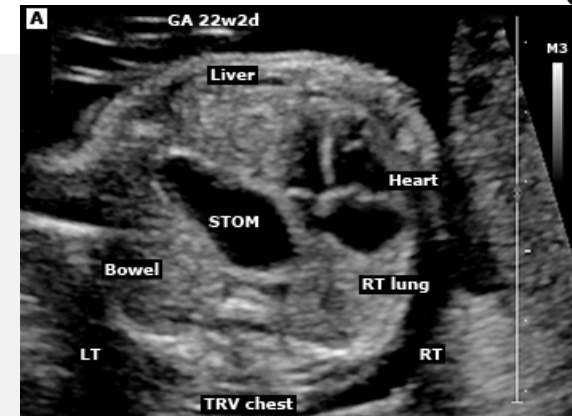
CERPO



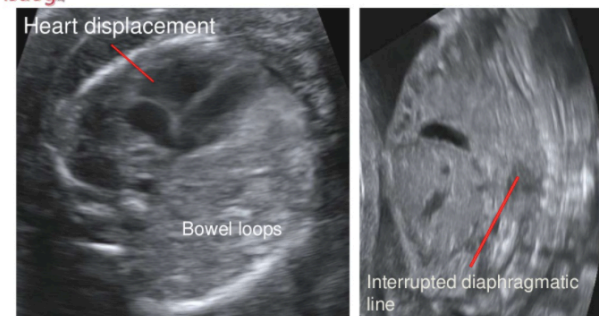
HDC Izquierda



HDC Derecha  
(más difícil de diagnosticar)



Sonography of left CDH in the second trimester without stomach displacement



In these cases the appearance may be elusive and the main clue to the diagnosis is the dextroposition of the heart; in dubious cases a longitudinal view of the chest demonstrating the interruption of the diaphragmatic line is helpful

Images by Gianluigi Pilu

1. International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG)
2. Images by Gianluigi Pilu



# ANOMALÍAS ASOCIADAS



- Defectos cromosómicos 20%: trisomías 13 o 18.  
→ Tetrasomía 12p o síndrome Pallister-Killian
- El 10% se asocia a síndromes genéticos.  
→ Síndrome de Fryns (autosómico recesivo; anoftalmia, fisura facial, micrognatia, ventriculomegalia, hernia diafragmática).

# ANOMALÍAS ASOCIADAS



**TABLE 1** Structural anomalies most frequently associated with congenital diaphragmatic hernia

Associated Structural Anomalies, Nonsyndromic	
Cardiovascular malformations (25-30%)	Ventricular septal defects and atrial septal defects; Tetralogy of Fallot; Hypoplastic left heart; Transposition of great vessels; Double outlet of right ventricle; Aortic coarctation.
Genitourinary abnormalities (5-10%)	Undescended/ectopic testis; Ectopic kidney; Horse-shoe kidney; Gonadal aplasia and hypoplasia, ambiguity.
Central nervous system abnormalities (1-10%)	Neural tube defects; Hydrocephalus; Corpus callosum agenesis (rare).
Musculoskeletal anomalies (1-15%)	Polydactyly; Syndactyly; Limb reduction defects.
Gastro-intestinal malformations (2-10%)	Malrotation/atresia; Omphalocele; Situs ambiguous.
Chest anomalies (2-5%)	Bronchopulmonary sequestration; Congenital pulmonary airway malformation.

En el 20% puede asociarse a anomalías estructurales: Cardíacas (30%), Nefrourológicas, Craneofaciales, Genitales, Gastrointestinales, entre otras.

Russo, F. M., Cordier, A.-G., De Catte, L., Saada, J., Benachi, A., & Deprest, J. (2018). Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). *Prenatal Diagnosis*, 38(9), 629–637

# ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS



## Ecografía

- Ecografía detallada  
→ estudio anatómico
- Ecocardiografía (CC / hipoplasia cavidades)

## Estudio genético

- Cariograma
  - Array – CGH
- \*\* AMCT

## RNM

- Evaluar volúmenes pulmonares
- Precisar proporción del hígado en tórax

# SEGUIMIENTO

- Control ecográfico cada 4 semanas: monitorizar el crecimiento pulmonar y el volumen de líquido amniótico.
- Puede ser necesario realizar un amniodrenaje en caso de polihidramnios y acortamiento cervical.
- Evaluar necesidad de terapia fetal
- Vía de parto: Idealmente parto vaginal a las 38 semanas en Hospital que cuente con UCI neo y cirugía pediátrica.
  - \*50% requerirá ECMO
  - \*\* interrupción <38 sem si RCIU o hipoxia.

# DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL



MAQ

Secuestro broncopulmonar

Quiste broncogénico

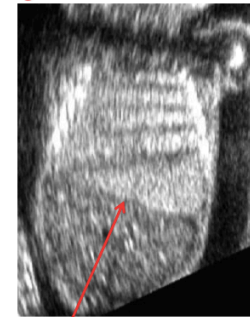
Atresia bronquial

Teratomas

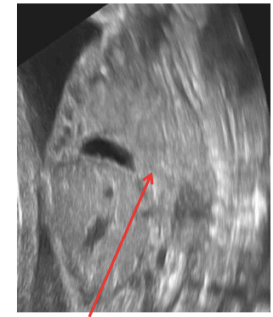
Eventración diafragmática



Differential diagnosis:  
Echogenic lungs vs CDH: ultrasound



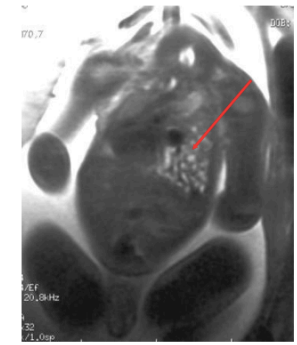
Enhancement of diaphragmatic line



No diaphragmatic line



Differential diagnosis  
Echogenic lungs vs CDH: MR



1. International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG)
2. 1. Holly L Hedrick, MDN Scott Adzick, MD. (Jan 2020). Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal issues. UpToDate

# FACTORES PRONÓSTICOS



Estudio genético alterado: Microarray anormal o hallazgos sugestivos de un síndrome fetal

Anomalías estructurales asociadas graves

Volumen pulmonar fetal (LHR)

Hernia hepática

Otros signos indirectos\*

1. Holly L Hedrick, MDN Scott Adzick, MD. (Jan 2020). Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal issues. UpToDate
2. Russo, F. M., Cordier, A.-G., De Catte, L., Saada, J., Benachi, A., & Deprest, J. (2018). Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). *Prenatal Diagnosis*, 38(9), 629–637.

# FACTORES PRONÓSTICOS

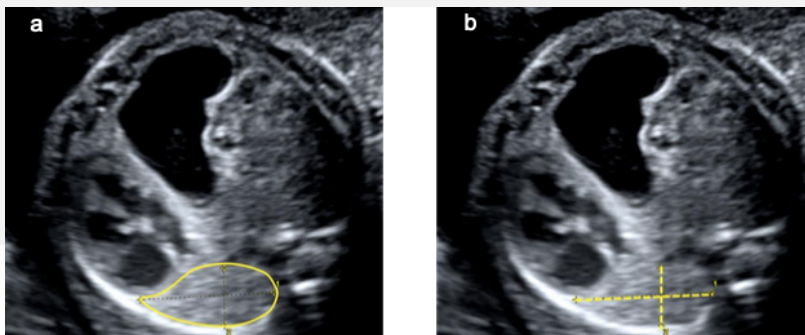


## 1. Lung to head ratio (LHR), hipoplasia pulmonar:

**Medición en el 2º Trimestre: Relación entre el área del pulmón contralateral y la circunferencia cefálica. (Dependiente de la edad gestacional).**

Corte transversal del tórax a nivel de 4 cámaras. Área pulmonar: Multiplicar el diámetro mas largo x su ancho perpendicular o el contorno y dividirlo en circunferencia de cabeza. (Mal pronóstico LHR <1)

**LHR observado/LHR esperado x 100:** Se compara con LHR de fetos normales según EG.

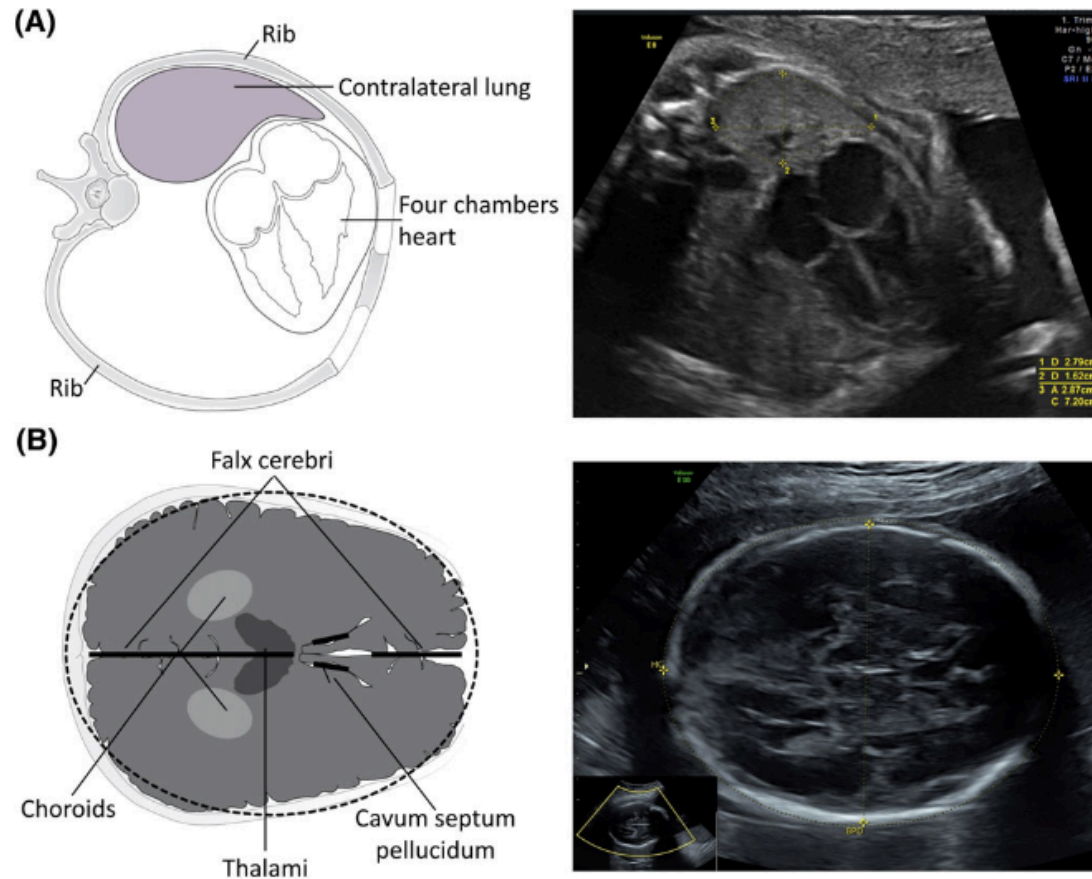


CLASIFICACIÓN	RATIO LHR (O/E)
LEVE	>45%
MODERADA	26-45%
SEVERA	15 - 25%
EXTREMA	≤ 15%





CERPO



**FIGURE 2** Schematic drawings (left) and ultrasound images (right) of relevant sections for calculation of the expected lung-to-head ratio. A, The area of the contralateral lung is measured on the 4-chamber view with the lung close to the probe. B, Standard plane for measurement of the head circumference. Drawings: Myrthe Boymans, reproduced with permission of the UZ Leuven

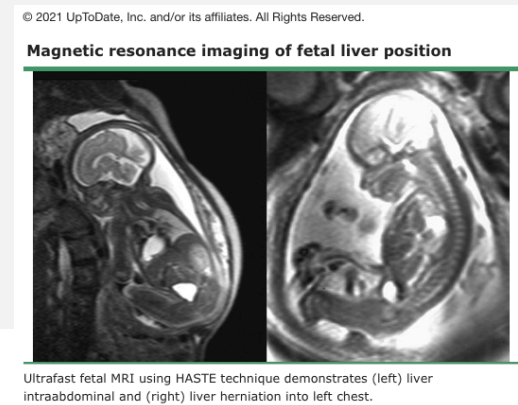
Russo, F. M., Cordier, A.-G., De Catte, L., Saada, J., Benachi, A., & Deprest, J. (2018). Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). *Prenatal Diagnosis*, 38(9), 629–637.

# FACTORES PRONÓSTICOS



**2. Herniación hepática:** Hernia hepática es un factor de mal pronóstico en hernia diafragmática izquierda, y su ausencia es el predictor prenatal más confiable de supervivencia posnatal.

Cuando el 20-30% del volumen torácico fetal está ocupado por el hígado, se asocia a mayor mortalidad.



1. Holly L Hedrick, MDN Scott Adzick, MD. (Jan 2020). Congenital diaphragmatic hernia: Prenatal issues. UpToDate
2. Mullassery D, Ba'ath ME, Jesudason EC, Losty PD. Value of liver herniation in prediction of outcome in fetal congenital diaphragmatic hernia: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;35(5):609.

# FACTORES PRONÓSTICOS



## 3. HERNIACIÓN HEPÁTICA + LHR O/E:

El mejor parámetro para establecer la gravedad de la HDC y predecir las posibilidades de supervivencia antes de la FETO es la LHR en combinación con la presencia o ausencia de hernia hepática intratorácica

- **EXTREMO:** LHR <15% INDEPENDIENTE DEL HIGADO
- **SEVERO:** LHR 15-25% INDEPENDIENTE DEL HIGADO
- **MODERADO:** - 26-35% INDEPENDIENTE DEL HIGADO  
- 35-45% CON HERNIACIÓN HEPÁTICA
- **LEVE:** - LHR 36-45% SIN HERNIACIÓN HEPÁTICA  
- LHR >45% CON HERNIACIÓN HEPÁTICA

1. Russo, F. M., Cordier, A.-G., De Catte, L., Saada, J., Benachi, A., & Deprest, J. (2018). Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). *Prenatal Diagnosis*, 38(9), 629–637.
2. Changing Perspectives on the Perinatal Management of Isolated Congenital Diaphragmatic Hernia in Europe. *Clin Perinatol* 36 (2009) Deprest J, Gratacos E, Nicolaides K et al

# FACTORES PRONÓSTICOS



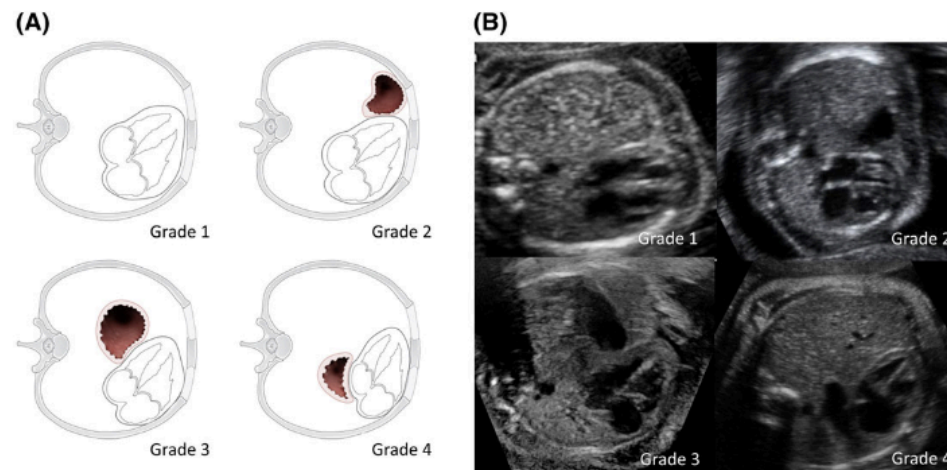
**4. Signos indirectos de mal pronóstico:** Relacionadas con una baja probabilidad de supervivencia, pero no se han confirmado como indicadores de pronóstico confiables.

- Edad gestacional temprana en el momento diagnóstico
- Hernia del lado derecho
- Desplazamiento mediastínico severo
- PHA
- Proporción pequeña del área transversa pulmón – torax
- Índice bajo delentriculo izquierdo/ventrículo derecho
- Hipoplasia corazón izquierdo
- Posición del estómago

# FACTORES PRONÓSTICOS

## 4. Otros signos indirectos: Posición del estómago

Factor indirecto para estimar severidad en HDC izquierda.



**FIGURE 4** Schematic drawings (A) and typical ultrasound images (B) of fetuses with left-sided CDH and variable grades of stomach position. Grade 1: Stomach not visualized in the chest. Grade 2: Stomach in contact with the anterior chest wall. Grade 3: Stomach next to the atrial-ventricular heart valves but still predominantly anterior. Grade 4: Most of the stomach located posterior to the atrial-ventricular valves. The ultrasound images were cropped for better illustration and are not all of the same magnification. Drawings: Myrthe Boymans, reproduced with permission of the UZ Leuven

# PRONÓSTICO



- **Morbilidad asociada:** 50% RGE, 30% retraso del neurodesarrollo y 10% escoliosis.
- Casos severos, riesgo del 30% de necesidad de alimentación por sonda u oxigenoterapia al alta, 50% de necesidad de broncodilatadores o medicación antirreflujo.

1. Masumoto K, Nagata K, Uesugi T, Yamada T, Taguchi T: Risk factors for sensorineural hearing loss in survivors with severe congenital diaphragmatic hernia. *Eur J Pediatr* 2007;166:607-612.
2. Peetsold MG, Huisman J, Hofman VE, Heij HA, Raat H, Gemke RJ: Psychological outcome and quality of life in children born with congenital diaphragmatic hernia. *Arch Dis Child* 2009; 94:834-840.

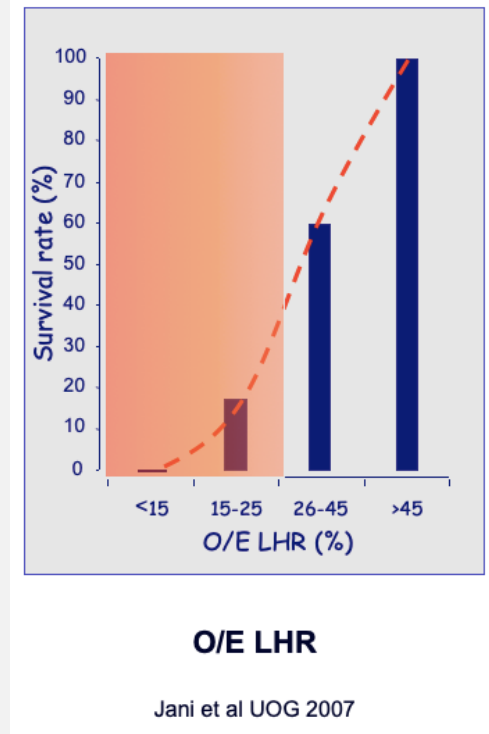
# PRONÓSTICO



## Riesgo de muerte fetal 50% aprox.

→ Principalmente por hipoplasia pulmonar y/o HTP

- Asociado a Trisomía 18: letal
- Aislado depende de la severidad, sobrevida según LHR O/E:
  - Leve: >90% sobrevida
  - Moderada: 60%
  - Severa: 20%
  - Extrema cercano a 0, ofrecer IVE\*



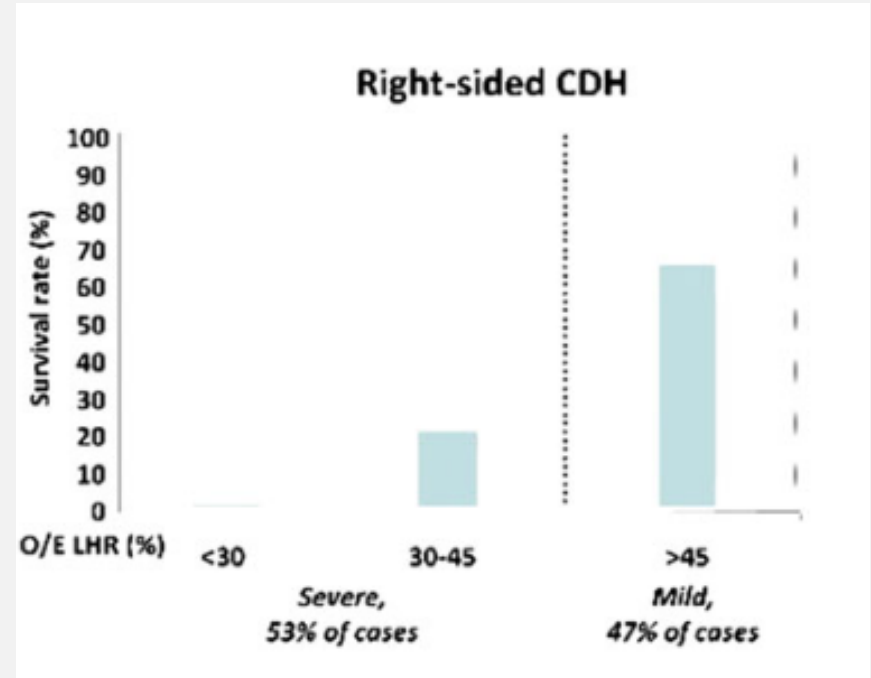
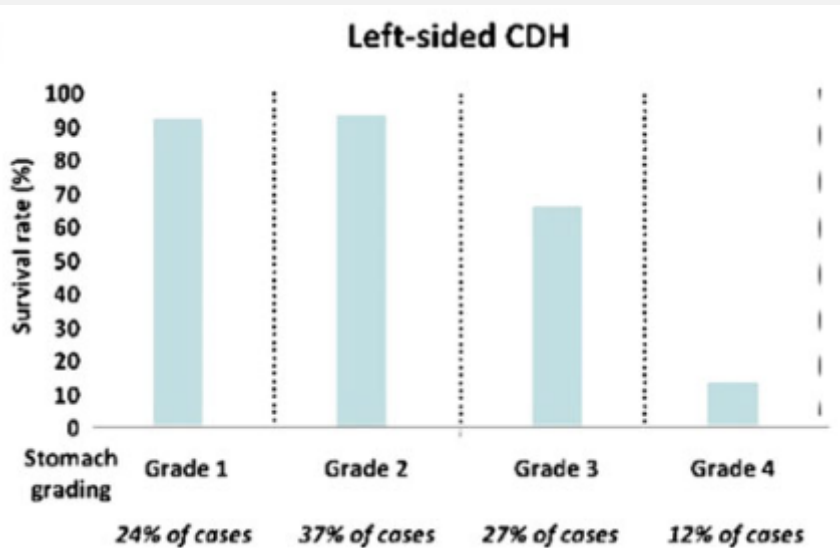
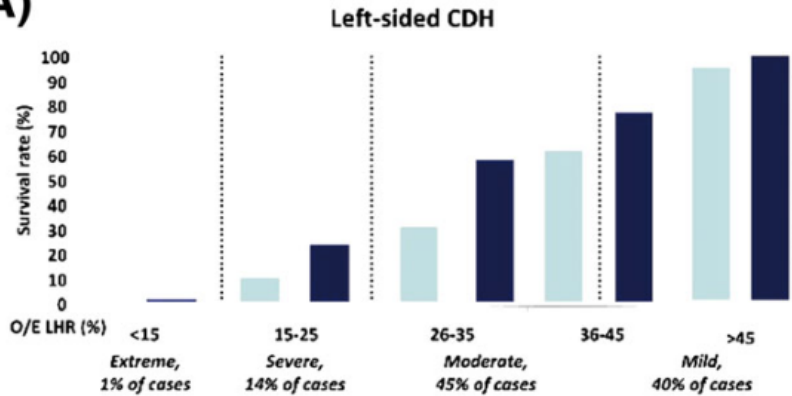


# PRONÓSTICO



■ Liver in thorax ("up")  
■ Liver in abdomen ("down")

(A)



Russo, F. M., Cordier, A.-G., De Catte, L., Saada, J., Benachi, A., & Deprest, J. (2018). Proposal for standardized prenatal ultrasound assessment of the fetus with congenital diaphragmatic hernia by the European reference network on rare inherited and congenital anomalies (ERNICA). *Prenatal Diagnosis*, 38(9), 629–637.

# PRONÓSTICO



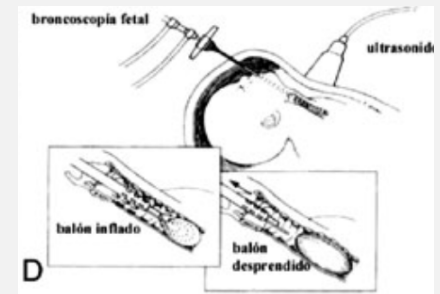
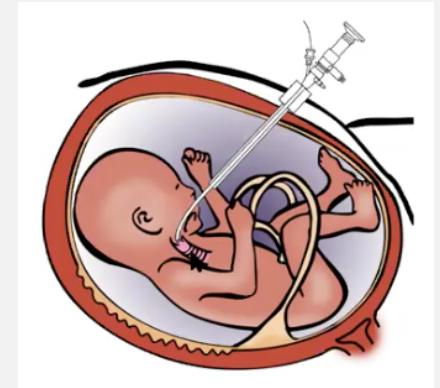
	LHR O/E	Sobrevida	Displasia	Hígado
<b>Extremo</b>	<b>&lt; 15 %</b>	<b>0 %</b>		<b>Arriba</b>
<b>Severo</b>	<b>15–25 %</b>	<b>&lt; 20 %</b>	<b>75 %</b>	
<b>Moderado</b>	<b>26 - 35 %</b>	<b>50 %</b>	<b>30 %</b>	
	<b>36 - 45%</b>	<b>50 %</b>	<b>30 %</b>	<b>Arriba</b>
<b>Leve</b>	<b>36 - 45 %</b>	<b>&gt; 75 %</b>	<b>10 %</b>	<b>Abajo</b>
	<b>&gt; 45 %</b>	<b>&gt; 75 %</b>	<b>10 %</b>	<b>Arriba</b>

# TRATAMIENTO PRE NATAL



El objetivo es mejorar el desarrollo pulmonar.  
“FETO” fetoscopic endoluminal tracheal occlusion:  
Inserción fetoscópica de un balón inflable intratraqueal para retención de fluido pulmonar y así favorecer el crecimiento pulmonar.

- El balón se inserta a las 26 semanas de gestación y se retira a las 34 semanas.
- En general se ofrece en casos de hernia diafragmática severa (LHR O/E <25%), evaluar caso a caso



1. Protocolo Tratamiento prenatal de la Hernia Diafragmática Congénita: Oclusión traqueal. Programa de Cirugía Fetal, Área de Medicina Fetal, Servicio de Obstetricia. Institut Clínic de Ginecologia, Obstetricia i Neonatologia, Hospital Clínic de Barcelona
2. Fetal abnormalities » Thorax, Diaphragmatic hernia. © 2021 The Fetal Medicine Foundation.

# TRATAMIENTO PRE NATAL



## CONTRAINDICACIONES PARA LA REALIZACIÓN DE OCLUSIÓN TRAQUEAL:

- Dificultad técnica
- Edad gestacional al diagnóstico  $\geq 32+6$  semanas de gestación
- Cervicometría  $< 15$ mm es un factor de mal pronóstico y de fallo de la terapia fetoscópica por lo que se considera una contraindicación para la terapia fetal.
- Rotura prematura de membranas
- Rechazo materno para permanecer en el centro de terapia fetal durante el tiempo que la tráquea permanezca ocluida.

# IMPLICANCIAS EN TERAPIA FETAL



**Terapia fetal aumenta la tasa de supervivencia general del 24% al 49% en la HDC del lado izquierdo y del 0% al 35% en la HDC del lado derecho.**

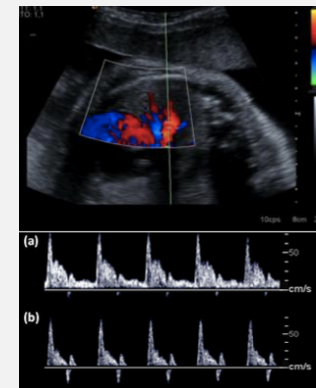
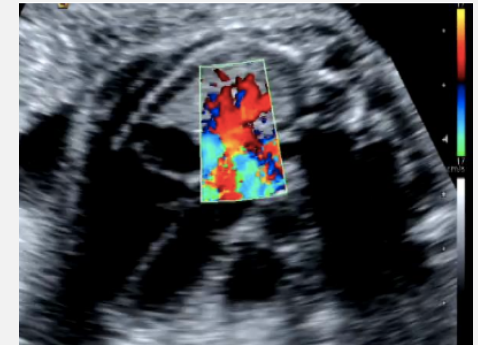
- La oclusión traqueal se asocia con un mayor riesgo de rotura prematura de membranas, (hasta un 47%), y trabajo de parto prematuro, (31%). Rara vez pueden ocurrir complicaciones traqueales fetales como traqueomegalia y traqueomalacia.

# PREDICCIÓN DE RESPUESTA A FETO



## Doppler pulmonar → Perfusión pulmonar

Los índices de Doppler espectral como el índice de pulsatilidad y el flujo inverso diastólico temprano máximo, ambos medidos en la rama proximal de la arteria intrapulmonar entre las 20 y 24 semanas de gestación, podrían ayudar a refinar la selección de fetos que podrían beneficiarse de terapia FETO.

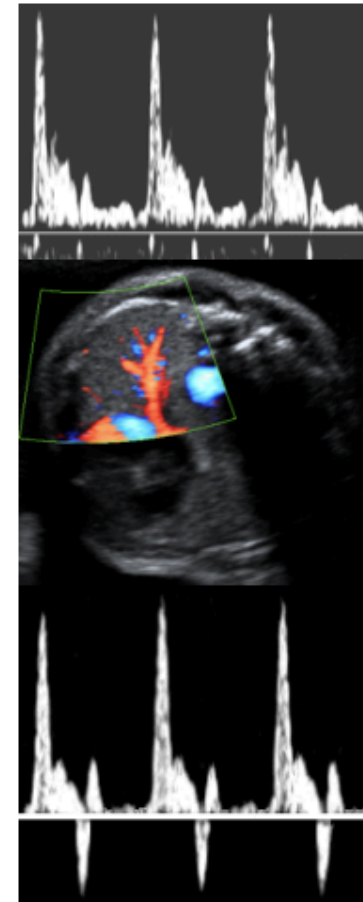
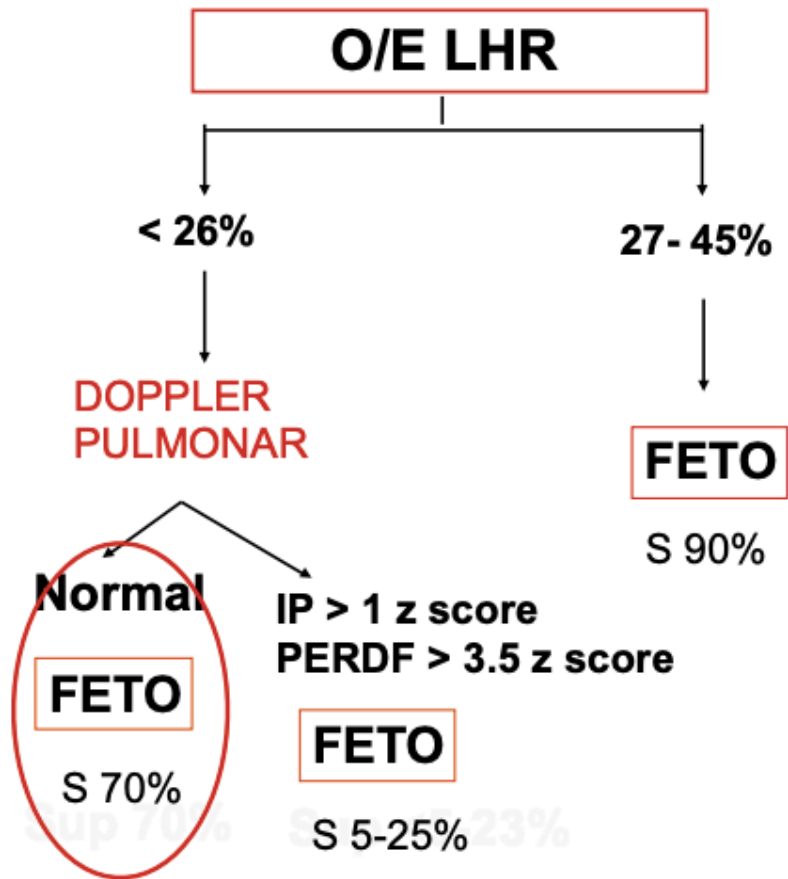


1. Cruz-Martinez R, Moreno-Alvarez O, Hernandez-Andrade E, Castanon M, Done E, Martinez JM, Puerto B, Deprest J, Gratacos E: Contribution of intrapulmonary artery doppler to improve prediction of survival in fetuses with congenital diaphragmatic hernia treated with fetal endoscopic tracheal occlusion. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010;35:572-577.
2. Cruz-Martinez R, Moreno-Alvarez O, Hernandez-Andrade E, Castanon M, Martinez JM, Done E, Deprest J, Gratacos E: Changes in lung tissue perfusion in the prediction of survival in fetuses with congenital diaphragmatic hernia treated with fetal endoscopic tracheal occlusion. *Fetal Diagn Ther* 2010

La capacidad predictiva de la LHR preoperatoria puede mejorarse notablemente si se combina con la evaluación de la circulación pulmonar



## O/E LHR + Doppler intrapulmonar





# EVALUACIÓN POST TERAPIA FETAL



Después de la terapia fetal, la evaluación combinada del aumento relativo de los valores de LHR preoperatorios con el aumento de la perfusión del tejido pulmonar mediante el Power Doppler podría ayudar a evaluar la respuesta individual a FETO mejorando la predicción de la supervivencia.

- ❖ **O/E LHR > 50% y perfusión del tejido pulmonar >30% estimado 1 semana post FETO → sobrevida cercana 100%**
- ❖ **Con cambios post operatorios menores o nulos, mal pronóstico → sobrevida cercana al 10%**

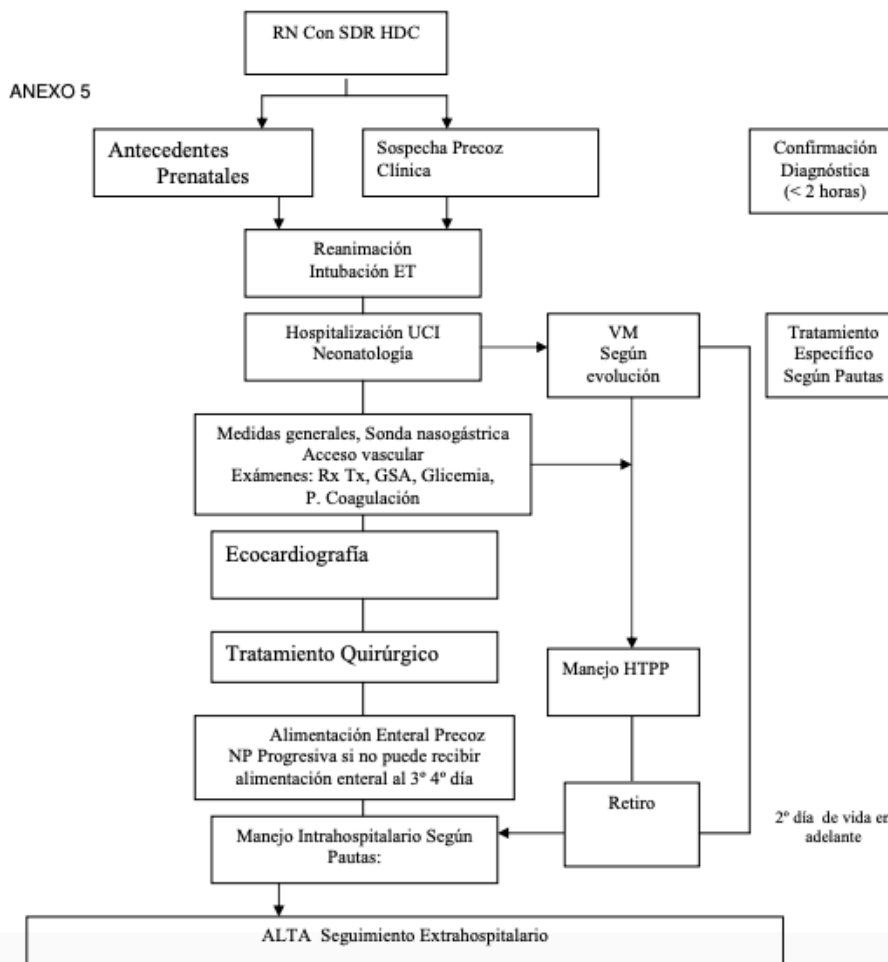
1. Cruz-Martinez R, Moreno-Alvarez O, Hernandez-Andrade E, Castanon M, Martinez JM, Done E, Deprest J, Gratacos E: Changes in lung tissue perfusion in the prediction of survival in fetuses with congenital diaphragmatic hernia treated with fetal endoscopic tracheal occlusion. Fetal Diagn Ther 2010
2. Fetal abnormalities » Thorax, Diaphragmatic hernia. © 2021 The Fetal Medicine Foundation.

# TRATAMIENTO POST NATAL

FLUJOGRAMA MANEJO DEL PACIENTE CON HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA



**Terapia post natal:** El objetivo es dar soporte respiratorio, posteriormente reparar el defecto anatómico.





# ¿DÓNDE MANEJAR EL EMBARAZO?

Malformaciones severas o genopatías incompatibles con la vida:  
Manejo en lugar de origen.

LHR O/E <1 asociado a malformaciones o genopatías: Manejo por  
Unidad Obstetricia alto desarrollo. Nacimiento en lugar con ECMO

LHR  $\geq 1$  Sin anomalías asociadas: Manejo por Unidad Obstetrica de  
alto desarrollo y Neonatología Nivel III+ de alto volumen, que cuente  
con VAFO, NOi, cirugía infantil y Ecocardiografía las 24 horas.

# EVALUAR NECESIDAD DE ECMO



## **Pacientes de alto riesgo, requieren traslado prenatal a centro con ECMO:**

- Hígado en tórax detectado por ecografía/RNM
- Diagnóstico prenatal  $\leq 28$  sem con signos de hipoplasia pulmonar grave en la ecografía determinado por: Relación pulmón/cabeza (LHR)  $< 1.2$  ó Signos de hipoplasia pulmonar grave en Resonancia Nuclear magnética
- RN con diagnóstico prenatal de HDC  $> 28$  sem, pero con signos ecográficos o por RNM de hipoplasia pulmonar grave
- HDC derechas con diagnóstico prenatal

# RECURRENCIA



- Aislada: No se asocia a mayor riesgo
- Asociado a trisomía: 1% riesgo recurrencia
- Asociado a síndromes genéticos: 25%.

# CERPO

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



# Seminario N°28

# Hernia Diafragmática

Dra. Francisca del Pozo Guerrero,  
Dr. Daniel Martín Navarrete, Dr. Juan Guillermo  
Rodríguez Arias, Dra. Daniela Cisternas Olguín

Febrero 2021