PRESENTACIÓN DE CASO

Hernia diafragmática congénita izquierda gigante. Presentación de un caso

Giant left congenital diaphragmatic hernia. A case report

Lilian Rachel Vila Ferrán[1] María Antonia Ocaña Gil[2]

[1] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba
[2] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Vila-Ferrán L, Ocaña-Gil M. Hernia diafragmática congénita izquierda gigante. Presentación de un caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2025 [citado 2025 Aug 31]; 23(0):[aprox. 0 p.]. Disponible en: http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/52755

Resumen

La hernia diafragmática congénita es una malformación relativamente poco frecuente consistente en una protrusión de órganos abdominales a la cavidad torácica, debido a un defecto diafragmático, lo cual trae consigo hipoplasia e hipertensión. Su característica principal es la hipoplasia pulmonar, que afecta tanto al árbol traqueo-bronquial como al vascular. Puede ser diagnosticada durante la ecografía prenatal con una edad gestacional promedio de 24 semanas. Se presenta una paciente de 37 años de edad, embarazada, con 21,1 semanas de edad gestacional y diagnóstico ultrasonográfico de hernia diafragmática congénita izquierda gigante, donde el estómago, bazo, intestino grueso y lóbulo izquierdo hepático se encontraban en la cavidad torácica; e hipoplasia pulmonar izquierda con víscera cardiaca desplazada a la derecha. Previo consentimiento de la pareja, se le realizó necropsia clínica al producto de la concepción, en el Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, de Cienfuegos. El examen corroboró el diagnóstico. Se trata de una entidad poco frecuente en el medio, por lo que se decide profundizar en su análisis a través de la descripción de un caso clínico, con apoyo en la literatura pre existente.

Palabras clave: feto, hernia diafragmática, anomalías congénitas, anatomía patológica, genética

Abstract

Congenital diaphragmatic hernia is a relatively rare malformation consisting of a protrusion of abdominal organs into the thoracic cavity due to a diaphragmatic defect, which results in hypoplasia and hypertension. Its main characteristic is pulmonary hypoplasia, which affects both the tracheobronchial and vascular trees. It can be diagnosed during prenatal ultrasound at an average gestational age of 24 weeks. A 37-years-old pregnant patient with a 21.1-week gestational age and an ultrasound diagnosis of giant left congenital diaphragmatic hernia, where the stomach, spleen, large intestine, and left hepatic lobe were located in the thoracic cavity; and left pulmonary hypoplasia with a right-displaced cardiac viscus is presented. With the couple's consent, a clinical autopsy of the fetus was performed at Dr. Gustavo Aldereguía Lima General University Hospital in Cienfuegos. The examination corroborated the diagnosis. This is a rare entity in this setting; therefore, it was decided to further analyze it through a clinical case description, supported by existing literature.

Key words: fetus, hernia, diaphragmatic, congenital abnormalities, pathology, genetics

Aprobado: 2025-03-19 08:19:23

Correspondencia: Lilian Rachel Vila Ferrán. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos lilian.vila@gal.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La hernia diafragmática congénita (HDC), también llamada hernia paraesternal, diafragmática anterior o retroesternal, es una malformación severa con mal pronóstico neonatal, que frecuentemente se encuentra asociada a anomalías genéticas y malformaciones en otros sistemas.[1, 2, 3, 4] Descrita por primera vez en 1848 por Bochdalek, es una malformación relativamente poco frecuente, con una incidencia de 1 por cada 2 000 a 5 000 nacidos vivos. Constituye alrededor del 8 % de todas las malformaciones congénitas mayores, con una elevada morbilidad a corto y largo plazos, de causa multifactorial. Consiste en una protrusión de órganos abdominales a la cavidad torácica debido a un defecto diafragmático, lo cual trae consigo hipoplasia e hipertensión pulmonar.[3, 4, 5, 6, 7]

Se pueden clasificar en:

1. Hernias posterolaterales (hernia de Bochdalek): son las más habituales; afectan el agujero de Bochdalek por fusión incompleta de la membrana pleuroperitoneal en la embriogénesis. Tiene mayor frecuencia la izquierda del diafragma, puesto que la derecha es más difícil de diagnosticar por la similitud de ecogenicidad pulmonar y hepática. Constituyen el 15 % de los casos.

2. Hernia anteromedial: se produce cuando hay un desarrollo incompleto del septum transverso en la zona retroesternal, asociado al defecto pericárdico con herniación del contenido abdominal en el saco pericárdico. Diagnóstico de derrame pericárdico y masa intratorácica de localización anterior.

3. Hernia diafragmática bilateral: rara, cerca de 1-2 %, con desplazamiento anterior del corazón y desviación lateral mínima. El diagnóstico se realiza cuando se visualizan el hígado y las asas intestinales del lado derecho del tórax, así como el estómago del lado izquierdo.[1,3,5,7, 8, 9]

Se trata de una entidad poco frecuente en el medio, por lo que se decide profundizar en su análisis a través de la descripción de un caso clínico, con apoyo en la literatura pre existente.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una gestante de 37 años de edad, con antecedentes de salud, sin hábitos tóxicos, primigesta, a la cual se realizó captación precoz del embarazo, con resultado normal del primer ultrasonido de genética realizado a las 12 semanas, según fecha de última menstruación. A las 20 semanas de gestación, durante la realización del ultrasonido de programa en el Centro de Genética Provincial de Cienfuegos, se observó una imagen quística, semejante al estómago, al lado del corazón que seguía los latidos de este (“danza gástrica”), con presencia de bazo, intestino grueso y lóbulo izquierdo hepático en cavidad torácica, lo que hizo sospechar en una HDC izquierda o de Bochdaleck. Fue valorada por un equipo multidisciplinario, el cual confirmó el diagnóstico. Con el consentimiento de la pareja, se decidió la interrupción del embarazo. Se le realizó la necropsia clínica al cuerpo fetal con 20,1 semanas de gestación en el Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, de Cienfuegos, observándose al examen del hábito externo disminución de la circunferencia abdominal. Al examen del hábito interno se observó gran defecto en hemidiafragma izquierdo, del cual solo se reconoció una delgada banda sobre la región anterior y lateral izquierda de la superficie interna del hemitórax ipsilateral, con presencia de estómago, bazo, intestino grueso y lóbulo izquierdo hepático en la cavidad torácica, disminución del tamaño del pulmón izquierdo con víscera cardiaca desplazada a la derecha y ausencia de timo. (Fig. 1) Las conclusiones anatomopatológicas en este caso fueron: HDC izquierda gigante con presencia de estómago, bazo, intestino grueso y lóbulo izquierdo hepático, hipoplasia pulmonar izquierda, víscera cardiaca desplazada a la derecha y agenesia de timo.

Fig. 1- Gran defecto en hemidiafragma izquierdo, con presencia de intestino grueso y lóbulo izquierdo hepático en la cavidad torácica. Ausencia de timo.

DISCUSIÓN

Esta anomalía afecta por igual a ambos sexos.[6] Por lo general, la HDC es un trastorno esporádico que puede presentarse en cualquier embarazo sin factores de riesgo,[9] como tuvo lugar en este caso, pero en algunos los factores teratogénicos y genéticos pueden influir, y un 2 % presenta una asociación familiar[3, 6] cuando forma parte de un síndrome, la recurrencia es la de este.[3] También se han descrito como factores causales el consumo de fármacos antiepilépticos, talidomida, así como quinidina, carencia o exceso de vitamina A en la dieta y la diabetes materna.[5, 6]

Se produce como consecuencia del desarrollo anormal del septo transverso y el cierre incompleto de los canales pleuroperitoneales que ocurre entre las seis y las diez semanas de gestación, lo que provoca la herniación de las vísceras abdominales a la cavidad torácica. La compresión ocasionada por los órganos abdominales herniados interfiere en el proceso normal de desarrollo del árbol traqueo-bronquial, para llegar finalmente a la hipoplasia pulmonar e hipertensión pulmonar, responsables de la mayoría de las muertes neonatales asociadas a la HDC. En algunos casos se produce una anomalía primaria del desarrollo pulmonar, con hipoplasia pulmonar severa, y la hernia diafragmática es consecuencia de esta.[1, 5, 7, 8]

La agenesia completa del diafragma y la eventración son manifestaciones muy raras.[1]

La HDC también se puede clasificar en intrapleural o mediastínica. Las intrapleurales causan efecto de masa y desplazamiento mediastínico, la más frecuente es la hernia de Bochdaleck (70-75 %), presente en el caso descrito; y las mediastínicas se pueden clasificar en retroesternales o centrales. La de Morgagni (retroesternal) es la más observada (23-28 %).[5, 7]

En alrededor del 40 % de los casos de HDC, esta se asocia a una alteración cromosómica. Forma parte de un síndrome genético y su característica principal es la hipoplasia pulmonar, la cual afecta

tanto al árbol traqueo-bronquial como al vascular.[9] Pueden presentarse también malformaciones concomitantes en otros sistemas, dentro de las cuales destacan en orden de frecuencia: malformaciones cardiacas (52 %), nefrourológicas (23 %), SNC (14 %) y gastrointestinales (10 %).[1, 2, 3, 4, 8] En el caso presentado se observó, además, agenesia de timo.

El riesgo de anomalías cromosómicas es cercano al 15 %, principalmente trisomías 18 y 21, por lo que se suelen acompañar de otras malformaciones estructurales mayores. Los síndromes genéticos no cromosómicos se pueden encontrar en alrededor del 25-30 %, y son los más comunes el síndrome de Fryns, de Simpson Golabi-Behmel, de Pallister Killian (tetrasomía 12p) y el Brachmann-de-Lange, que adicionalmente suelen presentar hallazgos ecográficos significativos adicionales a la HDC, en especial trastornos del crecimiento fetal, la presencia de facies dismórficas y malformaciones distales de las extremidades.[1, 3, 4, 6]

La herniación del hígado al tórax la presentanse observa en cerca del 50 % de los casos de HDC izquierdas, mientras que siempre forma parte del diagnóstico en las HDC derechas. Desde siempre ha sido un factor reconocido como predictor de supervivencia, claramente asociado a peor pronóstico.[1, 2] En el caso descrito, solo ascendió el lóbulo izquierdo hepático.

La valoración de la herniación hepática puede realizarse por medio de su visualización directa en el tórax. Existen también signos indirectos, como la posición del estómago, el cual se encuentra desplazado posteriormente en caso de herniación hepática (como en este caso) o se encuentra muy anterior cerca del esternón en ausencia de esta. Otro signo indirecto es la desviación del trayecto de la vena umbilical, que indica la posición del hígado.[1, 2, 5]

Dentro de los diagnósticos diferenciales han de tenerse en cuenta: malformación adenomatoidea quística (MAQ), secuestro bronco-pulmonar, atresia bronquial, quistes de diferente origen (broncogénicos, entéricos, neuroentéricos, del timo) y teratomas mediastínicos, entre otras. Estas condiciones se presentan con imágenes intratorácicas más o menos heterogéneas y desplazamiento del mediastino, pero los órganos intraabdominales no están desplazados y en general se puede confirmar la integridad de las líneas diafragmáticas.[1, 3, 5, 7]

El diagnóstico prenatal de la hernia diafragmática es posible en 50 % de los casos, aproximadamente, con una edad gestacional promedio de 24 semanas.[4, 5, 6, 7] Resulta relativamente sencillo y se ha incrementado gracias a los programas de *screening* ecográfico prenatal, pasando de ser un diagnóstico de urgencia neonatal a una condición cada vez más conocida ya desde la etapa fetal.[1, 6, 7] La valoración sistemática de la anatomía fetal que incluye:

- Masa intratorácica quística (frecuente en la HDC izquierda, lo que podría corresponderse con el estómago y puede estar parcial o totalmente dentro del tórax, el intestino delgado o grueso) o sólida (HDC derecha, correspondería con el hígado), esta última de muy difícil diagnóstico debido a la similitud de ecogenicidad entre pulmón e hígado; en caso de herniarse el lóbulo izquierdo del hígado, sería una HDC izquierda.

- Polihidramnios por obstrucción parcial del esófago o por fallo cardiaco si existe compresión del corazón e hidrotórax (más frecuente en las HDC derechas).

- Circunferencia abdominal disminuida.

- Desplazamiento del mediastino.

- Derrame pleural, pericárdico y ascitis ocasionales.[3, 7]

La hernia diafragmática bilateral es de aparición muy rara. El diagnóstico definitivo se realiza mediante la visualización, por ultrasonografía, del hígado en el lado derecho del tórax y del estómago e intestino en el lado izquierdo.[3, 7]

La hernia del intestino a través del defecto puede ocurrir como evento intermitente y así, tanto el tamaño como el contenido de esta hernia, pueden cambiar de un estudio a otro.[1, 5] El uso del Doppler color permite la identificación de los vasos portales del hígado introduciéndose en el tórax, así como la vena umbilical y el ductus venoso con sus ondas de velocidad de flujo características, lo que facilita el diagnóstico de herniación hepática.[9]

Estudios de anatomía patológica han mostrado que los casos de HDC presentan un menor número de vasos sanguíneos intrapulmonares y un mayor grosor en su pared muscular.[9] La

hipoplasia pulmonar se caracteriza por una disminución de la masa pulmonar, del número de divisiones bronquiales, bronquiolos respiratorios y alveolos, tabiques anormales en los sáculos terminales, engrosamiento de los alveolos y de las arteriolas pulmonares.[8]

La RMN fetal permite una valoración morfológica y volumétrica del pulmón fetal. En algunos casos puede paliar algunos de los factores limitantes de la ecografía, como la obesidad materna, el oligohidramnios, la posición fetal u otras enfermedades torácicas que puedan obstaculizar la obtención de una buena ventana acústica. En la actualidad su uso clínico se limita a la confirmación de hallazgos ecográficos, así como a la visualización de herniaciones mínimas no visibles por ecografía.[1, 4, 10]

Una vez establecido que se trata de una HDC aparentemente aislada y que se ha definido el pronóstico, han de plantearse las opciones de manejo, que incluyen la interrupción de la gestación en aquellos casos extremadamente graves y con muy pocas posibilidades de supervivencia (<5-10 %), si es un opción para los padres; el manejo convencional postnatal, sin intervención prenatal, para los casos con mejor pronóstico de supervivencia (>60-70 %); y la terapia fetal en aquellos casos con un pronóstico intermedio (supervivencia estimada <60-70 %). Este proceso de asesoría debe realizarse por un grupo multidisciplinario, incluidos especialistas en medicina fetal, genética, neonatología y cirugía pediátrica.[1]

La gran mayoría de estudios que evalúan el pronóstico han sido realizados en HDC izquierdas. Actualmente, existe consenso en que la HDC derecha se asociada a mayor morbilidad y mortalidad, lo cual probablemente sea secundario al mayor grado de herniación hepática.[1, 2, 10] Si el hígado está herniado en el hemitórax, la supervivencia es de 43 %, mientras que, si el hígado no lo está, la supervivencia es de 93 %.[2]

Las HDC tienen un peor pronóstico debido a la hipoplasia pulmonar, por el hidrotórax y la ascitis, y presumiblemente se deben al «efecto masa» sobre el pulmón en las vías de desarrollo. Este pronóstico se ve más comprometido cuando el diagnóstico se realiza antes de la semana 25.[3, 10] Entre los factores pronósticos prenatales encontrados en la literatura científica se incluyen: lateralidad (los casos bilaterales son los de peor pronóstico), tamaño del pulmón restante, disminución en el diámetro de las arterias pulmonares**,** polihidramnios, diámetro o circunferencia abdominal inferior al percentil 5, diagnóstico precoz (por debajo de la semana 25) y desviación o ascenso hepático.[6, 9]

Una vez diagnosticada la HDC se debe iniciar el estudio integral de la pareja y el feto para determinar si se trata de una malformación aislada o asociada a otras alteraciones y valorar su pronóstico. Con ello se puede ofrecer una atención más precisa, oportuna e individualizada a los padres, feto o recién nacido.

Conflicto de intereses:

Las autoras declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Contribución de los autores:

Conceptualización: Lilian Rachel Vila Ferrán, María Antonia Ocaña Gil

Visualización: María Antonia Ocaña Gil

Redacción- borrador original: Lilian Rachel Vila Ferrán, María Antonia Ocaña Gil

Redacción- revisión y edición: Lilian Rachel Vila Ferrán

Financiación:

Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. Cuba

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Baschat A, Desiraju S, Bernier ML, Kunisaki SM, Miller JL. Management advances for congenital diaphragmatic hernia: integrating prenatal and postnatal perspectives. Transl Pediatr. 2024;13(4):643-62.

2. Huerta IH. Hernia diafragmática congénita: marcadores sonográficos prenatales y pronóstico perinatal. Rev Per Ginecol Obstet[Internet]. 2013[citado 03/12/2024];59(2):[aprox. 8p]. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322013000200008

3. Martins J, Oberhauser M. Congenital Diaphragmatic Hernia: A Case Report and

Literature Review. Int J Pediatr. 2023;11(10):18340-7.

4. Pulido BA, Romero AP, Pozo ED, Caro DP. Hernia diafragmática congénita: del feto al adolescente. Seram[Internet]. 2024[citado 03/12/2024];1(1):[aprox. 65p]. Disponible en: https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/9755/8221

5. Jover M. Diagnóstico ecográfico de un feto con hernia diafragmática. MEDISAN[Internet]. 2015[citado 03/12/2024];19(7):[aprox. 5p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192015000700007

6. Garza SU, Gómez GR, Quezada VG, Cárdenas CB, Contreras CV, Chávez GE, et al. Manejo exitoso de hernia diafragmática congénita con ECMO. Primer reporte de caso en México. Acta Pediatr Méx[Internet]. 2017[citado 03/12/2024];38(6):[aprox. 9p]. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912017000600378

7. Sobrero H, De los Santos J, Patiño S, Sienra C, Ormachea M, Bottaro S, et al. Asistencia del recién nacido con hernia diafragmática congénita. Arch Pediatr Urug[Internet]. 2023[citado 03/12/2024];94(1):[aprox. 21p]. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492023000101801

8. Rojas SM, Badilla GJ. Hernia diafragmática en pediatría. Med Leg Costa Rica. 2019[citado 03/12/2024];36(1):[aprox. 9p]. Disponible en: https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1409-00152019000100101

9. Cruz MR. Cirugía fetal para hernia diafragmática congénita en América Latina. Rev Peru Ginecol Obstet[Internet]. 2018[citado 03/12/2024];64(4):[aprox. 8p]. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322018000400017

10. Núñez V, Romo M, Encinas JL, Bueno A, Herrero B, Antolín E, et al. El papel de la resonancia magnética fetal en el estudio de la hernia diafragmática congénita. Cir Pediatr[Internet]. 2018[citado 03/12/2024];31:[aprox. 13p]. Disponible en: https://www.secipe.org/coldata/upload/revista/2018_31-1_15-20.pdf

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS