

Hernia diafragmática congénita: del feto al adolescente

Antonio Pulido Bonillo¹, Paula Romero Alonso¹, Daniel
Pozo Enríquez¹, Pablo Caro Domínguez²

¹Hospital Universitario Virgen del Rocío (HUVR)

²Servicio de Radiología pediátrica

ÍNDICE

- Objetivos
- Definición
- Epidemiología
- Embriología
- Genética
- Clínica
- Opciones terapéuticas: tratamiento prenatal y postnatal
- Diagnóstico
- Nuestro hospital

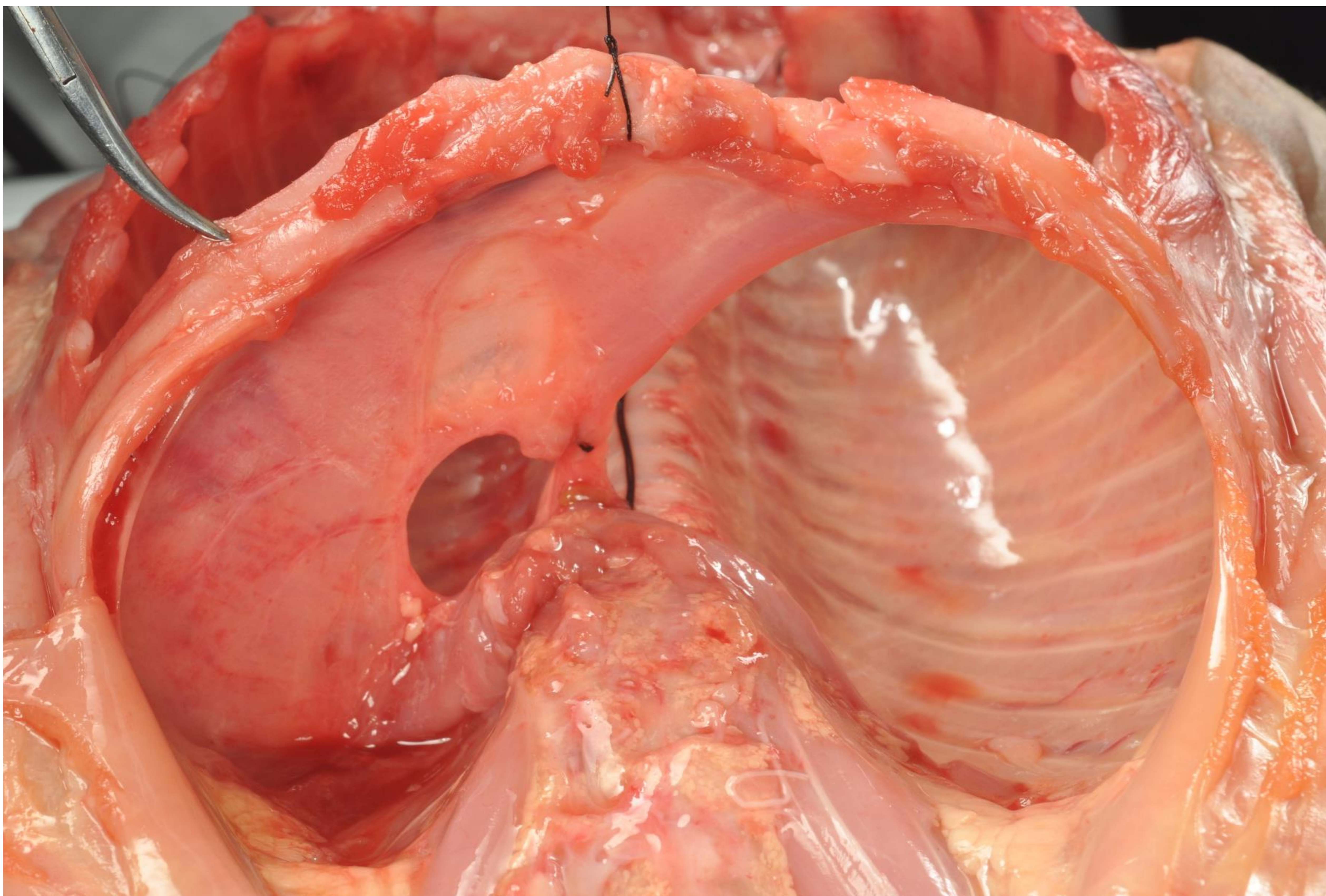
OBJETIVOS

- Describir los hallazgos de imagen de la hernia diafragmática congénita (HDC) en el feto, neonato, niño y adolescente
- Detallar las ventajas y debilidades de las diferentes pruebas de imagen para el diagnóstico de la HDC
- Revisar los casos de HDC en nuestro hospital en los últimos 10 años

HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA

Malformación poco común (0,8-5/10000) caracterizada por la herniación de contenido abdominal en la cavidad torácica a través de un defecto en el diafragma

Su mortalidad total es difícil de calcular por la “mortalidad oculta”: interrupción del embarazo, muerte fetal, complicaciones, parto, etc



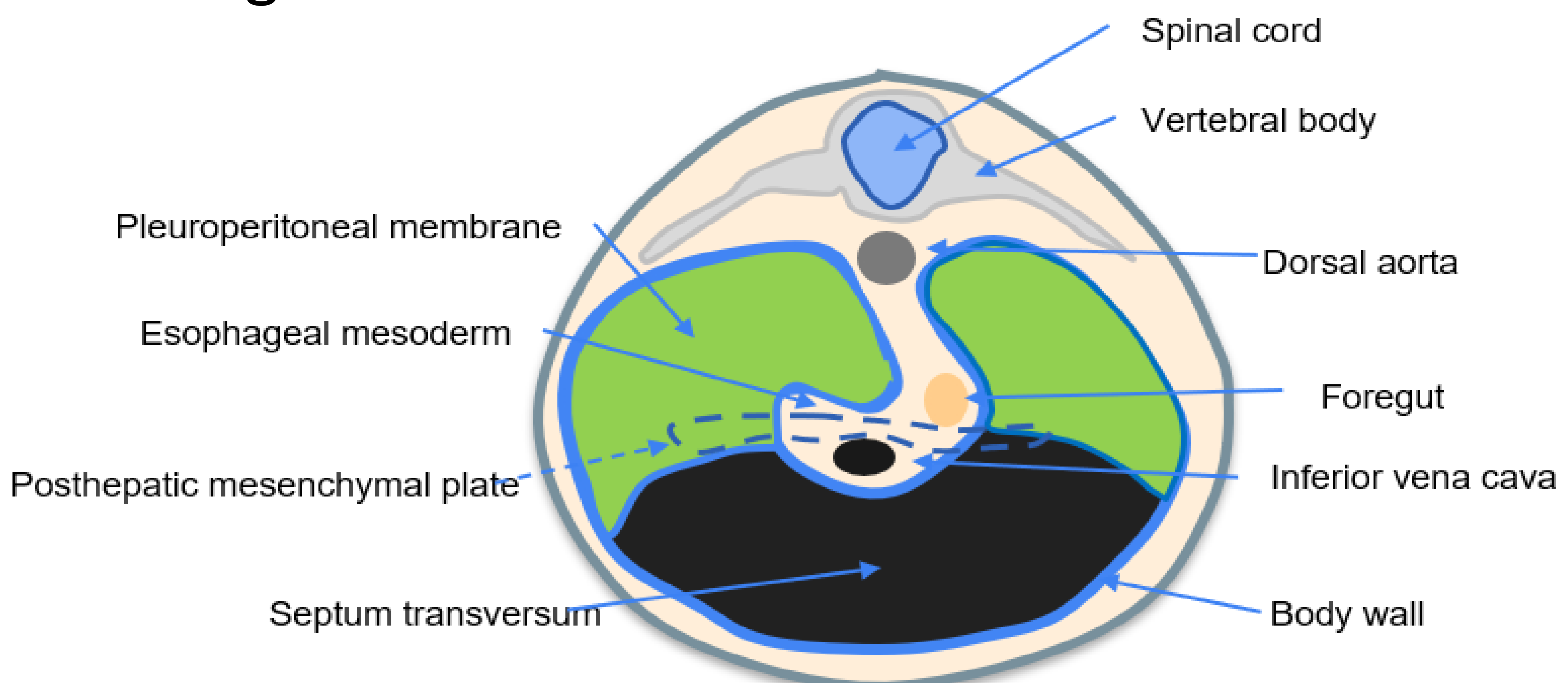
Cortesía de la Dra. Teresa Victoria. Boston

EPIDEMIOLOGÍA

- la HDC es más frecuente en el lado izquierdo (85%), que en el derecho (13%), siendo bilateral lo menos frecuente (2%)
- La HDC también se puede clasificar en intrapleural o mediastínica
- HDC intrapleurales: causan efecto masa y desplazamiento mediastínico, la más frecuente es la hernia de Bochdaleck (70-75%)
- HDC mediastínicas: se pueden clasificar en retroesternales o centrales. La de Morgagni (retroesternal), es la más frecuente (23-28%)

EMBRIOLOGÍA

- El diafragma se forma entre la 4ª y 12ª semana
- El tendón central forma el septo transversal, mientras que la mayor parte muscular del diafragma se forma a través de las membranas pleuroperitoneales, que se fusionan con el septo transversal y el mesenterio dorsal del esófago. Las fibras musculares más periféricas derivan de la pared abdominal
- Los fallos en este proceso provocan defectos en el diafragma



GENÉTICA

- Un 40% de las HDC se asocia a otras malformaciones, la mayoría cardíacas
- Alrededor de un tercio de los casos de HDC ocurren en aneuploidías, incluyendo trisomías (13,18,21), síndrome de Turner y tetralogía 12p
- Otros síndromes genéticos a los que se asocia la HDC son: Fryns, Pallister-Killian, Beckwith-Wiedemann, Brachmann de Lange, etc

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Tempranas

Las más frecuentes

- Distrés respiratorio el primer mes de vida
- Apneas
- Cianosis
- Estridor inspiratorio
- Taquipnea
- Retracción de los espacios intercostales

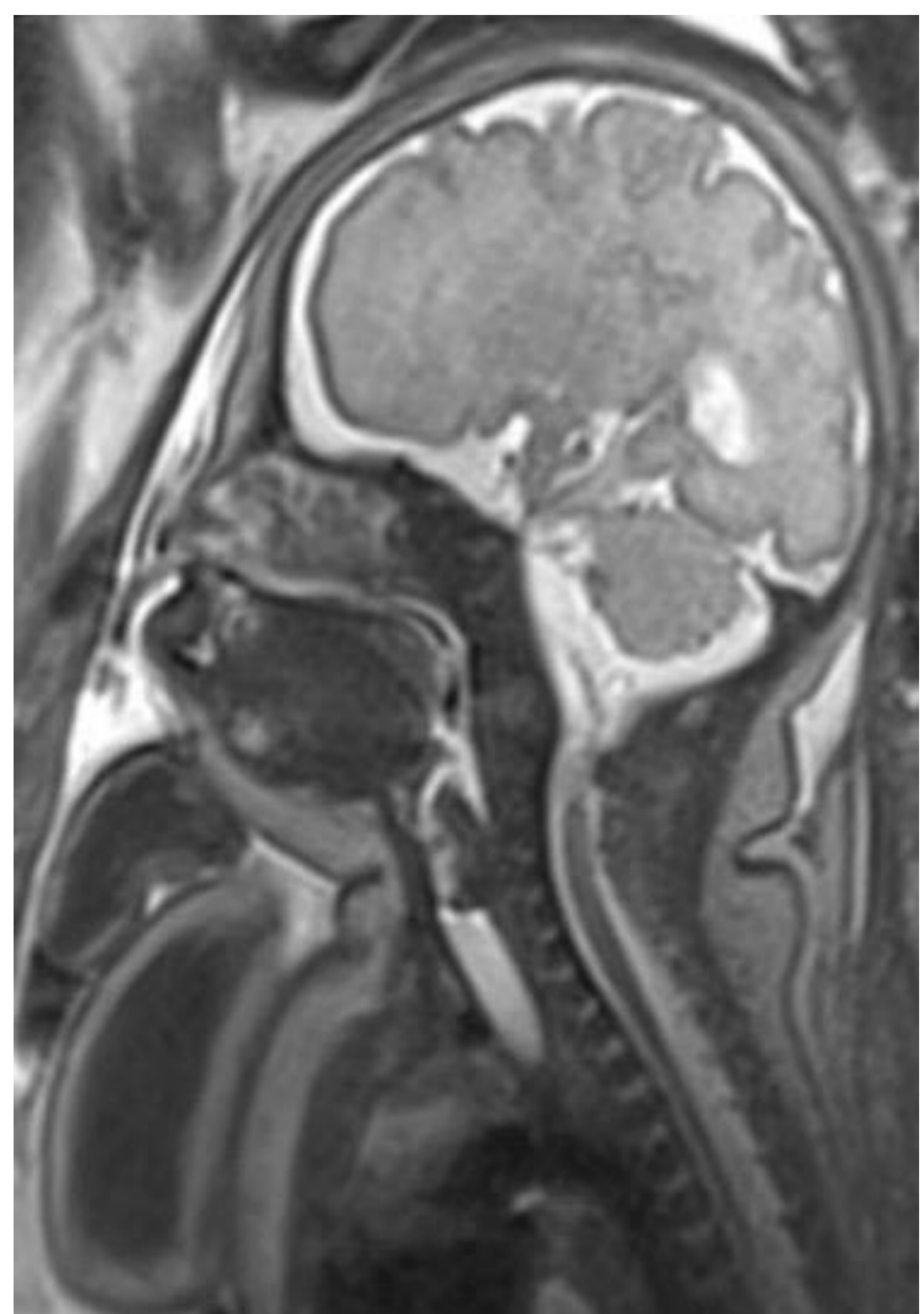
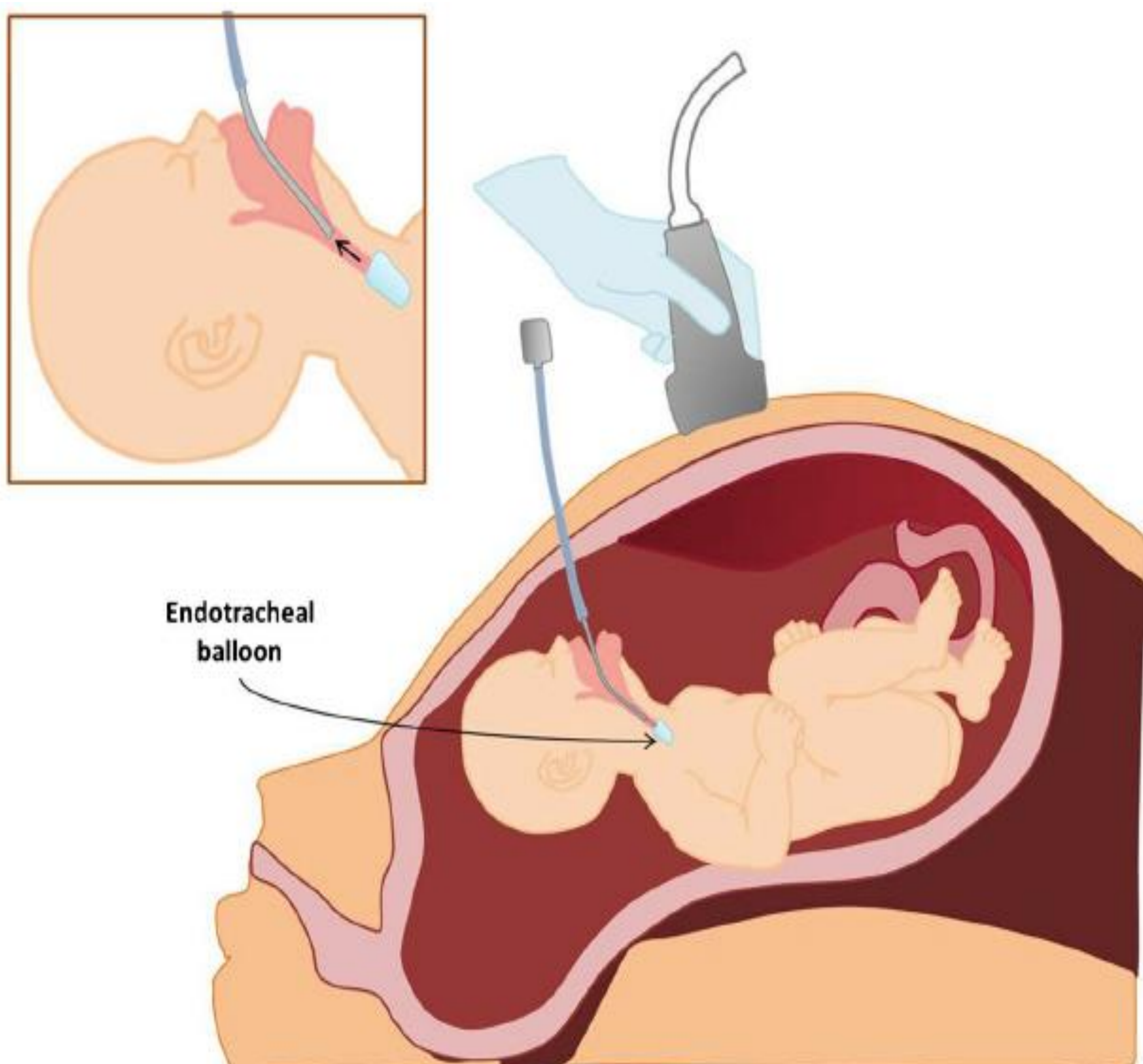
Tardías

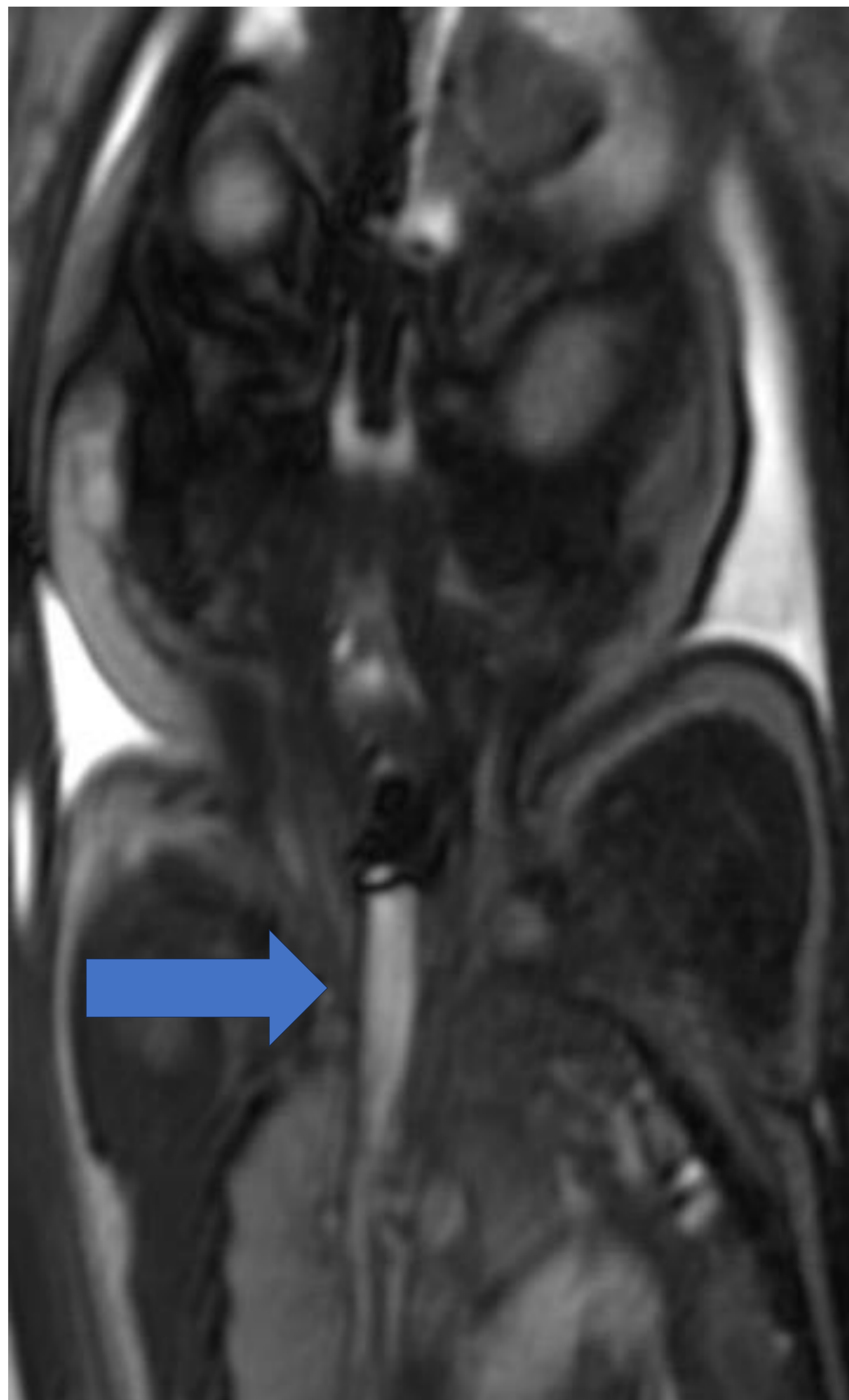
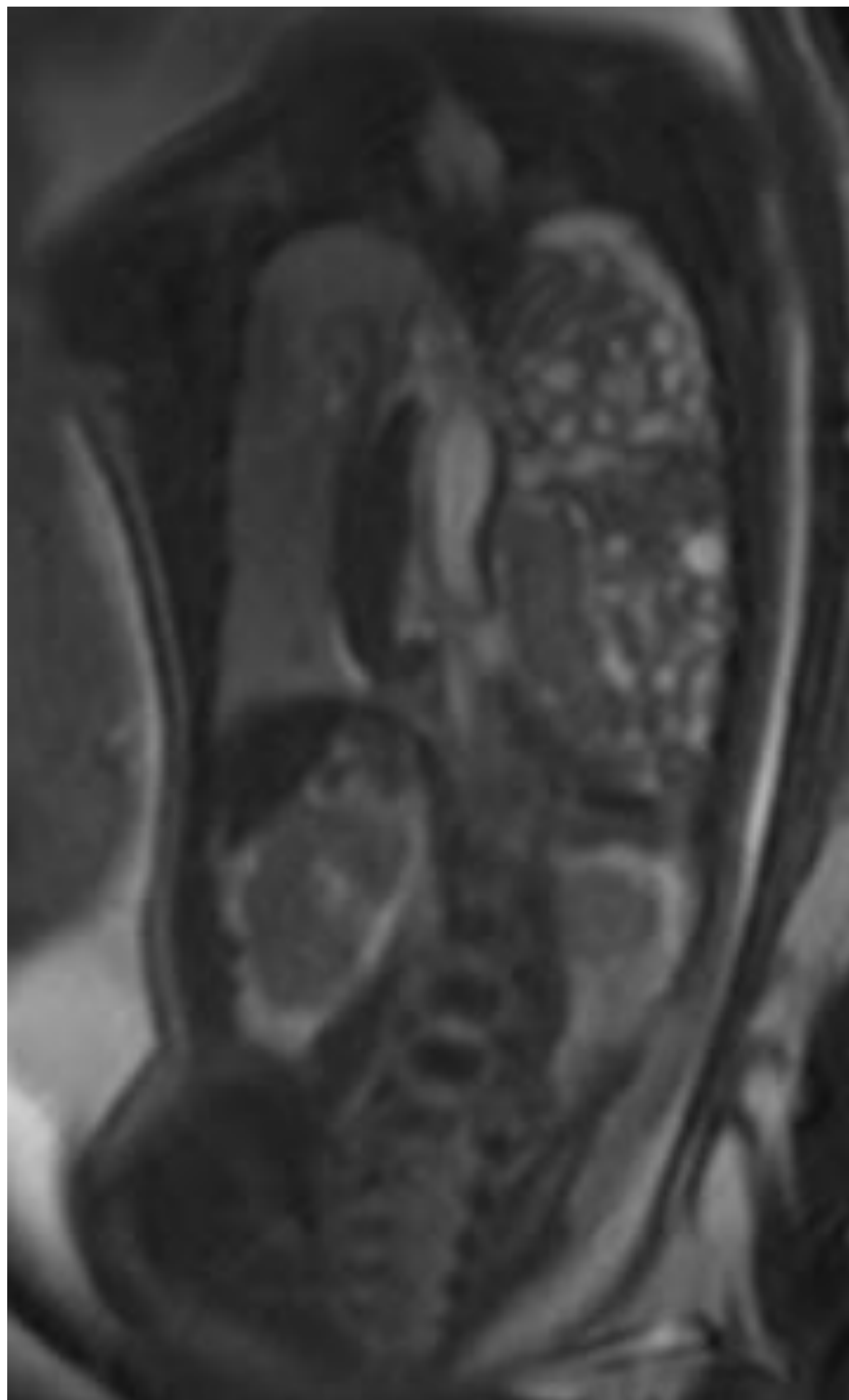
Diagnosticadas tras el primer año de vida debidas a un defecto menor, por ello tienen:

- Síntomas gastrointestinales: dolor, vómitos, obstrucción, estreñimiento.
- Hallazgo incidental = mejor pronóstico

TRATAMIENTO PRENATAL

- La oclusión traqueal endoscópica fetal (FETO) es una técnica mínimamente invasiva utilizada en casos de HDC grave
- Consiste en la oclusión de la tráquea mediante un balón, guiado por endoscopia y que se mantiene hasta la semana 34
- El balón disminuye la salida de líquido del pulmón y aumenta la presión transpulmonar, acelerando el crecimiento pulmonar





Cortesía de la Dra. Teresa Victoria. Feto con hernia diafragmática izquierda tratada mediante balón de oclusión traqueal (flecha)

TRATAMIENTO POSTNATAL

- Ha evolucionado desde una reparación inmediata al nacimiento, a una cirugía diferida cuando se controle la hipertensión pulmonar
- La mejoría de la tensión pulmonar se ha conseguido con la mejora de las técnicas de ventilación para reducir el daño a los pulmones hipoplásicos y el uso de la ECMO para estabilizar a los más complejos
- La cirugía postnatal incluye el cierre del defecto diafragmático usando un parche, mediante cirugía abierta o laparoscópica

DIAGNÓSTICO

- La imagen es la primera herramienta para diagnosticar la HDC
- En el arsenal de pruebas diagnósticas encontramos la ecografía, la radiografía simple, la TC y la RM

Prenatal



Postnatal

Ecografía prenatal
RM fetal

Rx de tórax
Ecografía postnatal
TC
RM posnatal

ECOGRAFÍA PRENATAL

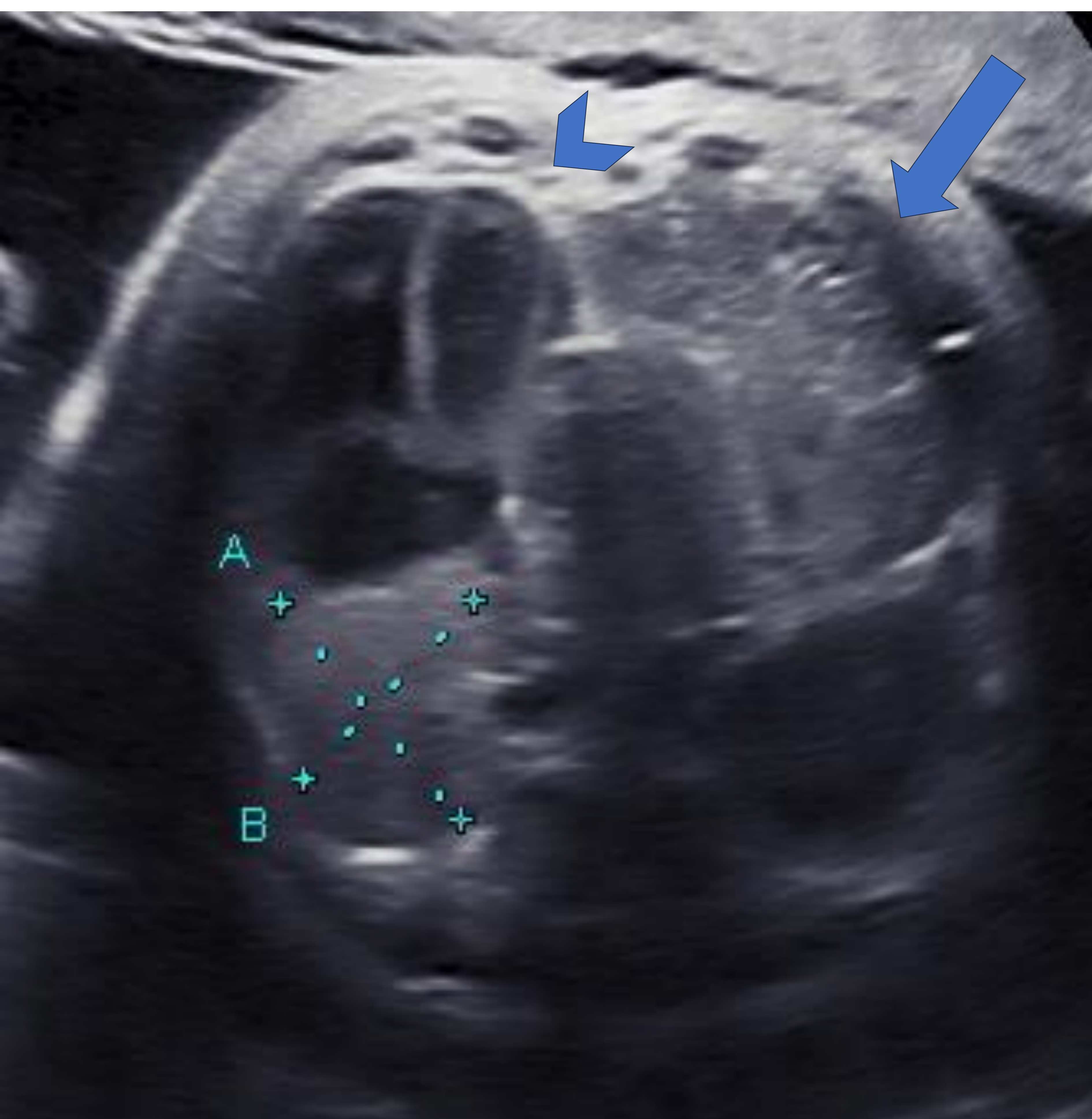
- Método de elección para el diagnóstico y seguimiento de HDC
- No invasivo, barato y obtiene imágenes en tiempo real
- Se diagnostica normalmente entre las semanas 18 y 22
- El hallazgo principal es la visualización de órganos en el tórax fetal, como asas intestinales o hígado intratorácico



Cortesía de la Dra. Teresa Victoria. Boston

ECOGRAFÍA PRENATAL

- Otros hallazgos: polihidramnios, desviación mediastínica, ausencia de burbuja gástrica y burbujas intestinales y/o hígado intratorácico
- **Factor pronóstico:**
 - Lung to head ratio (LHR) ratio entre la circunferencia torácica y la craneal
 - <25% es un signo de mal pronóstico



Ecografía prenatal con hallazgos compatibles con HDC izquierda. Medida de la volumetría pulmonar (cursores) para el cálculo del LHR. Se identifican asas intestinales en hemitórax izquierdo (flecha) y desplazamiento de estructuras mediastínicas hacia el lado contralateral (punta de flecha)

RM FETAL

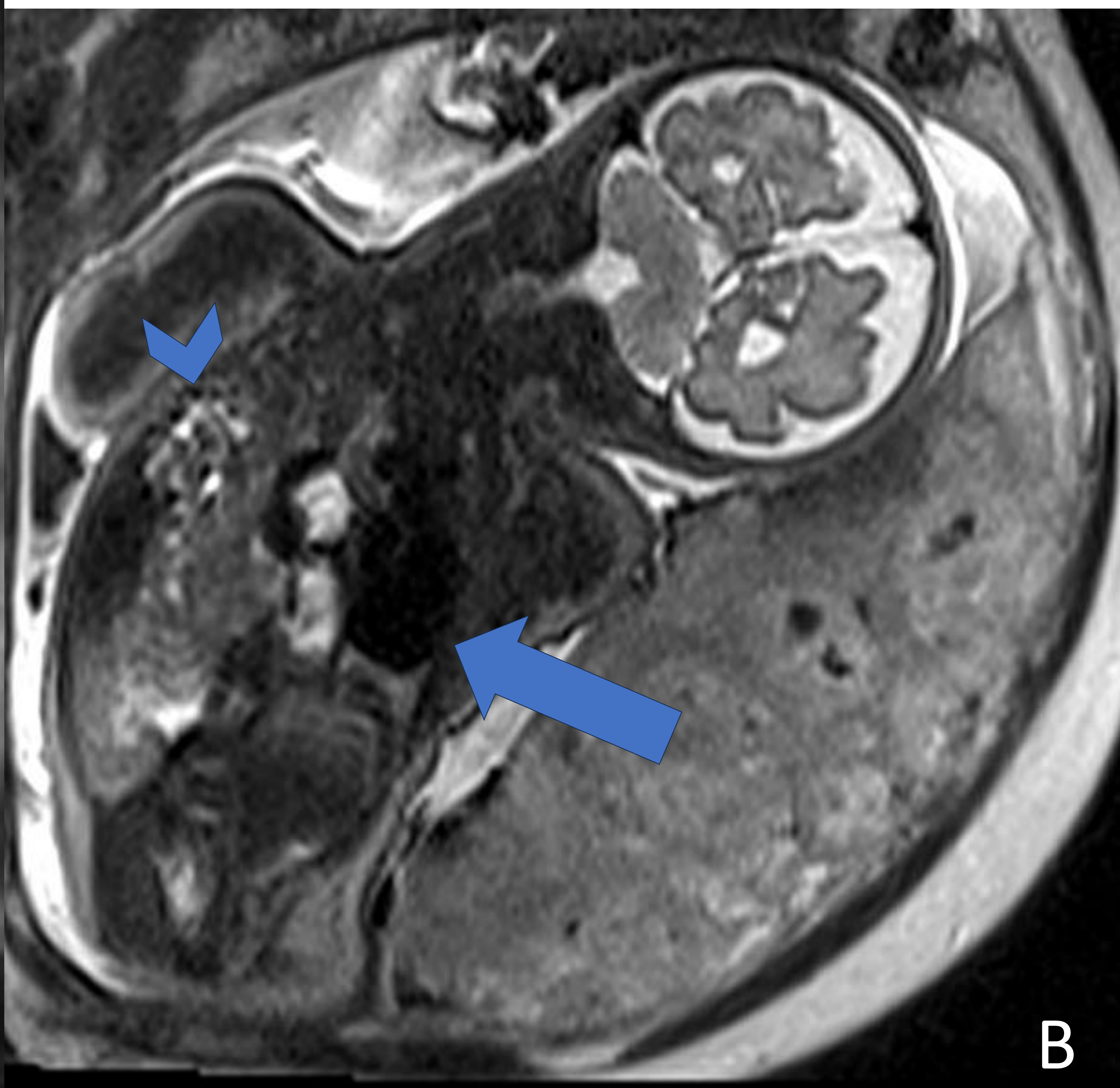
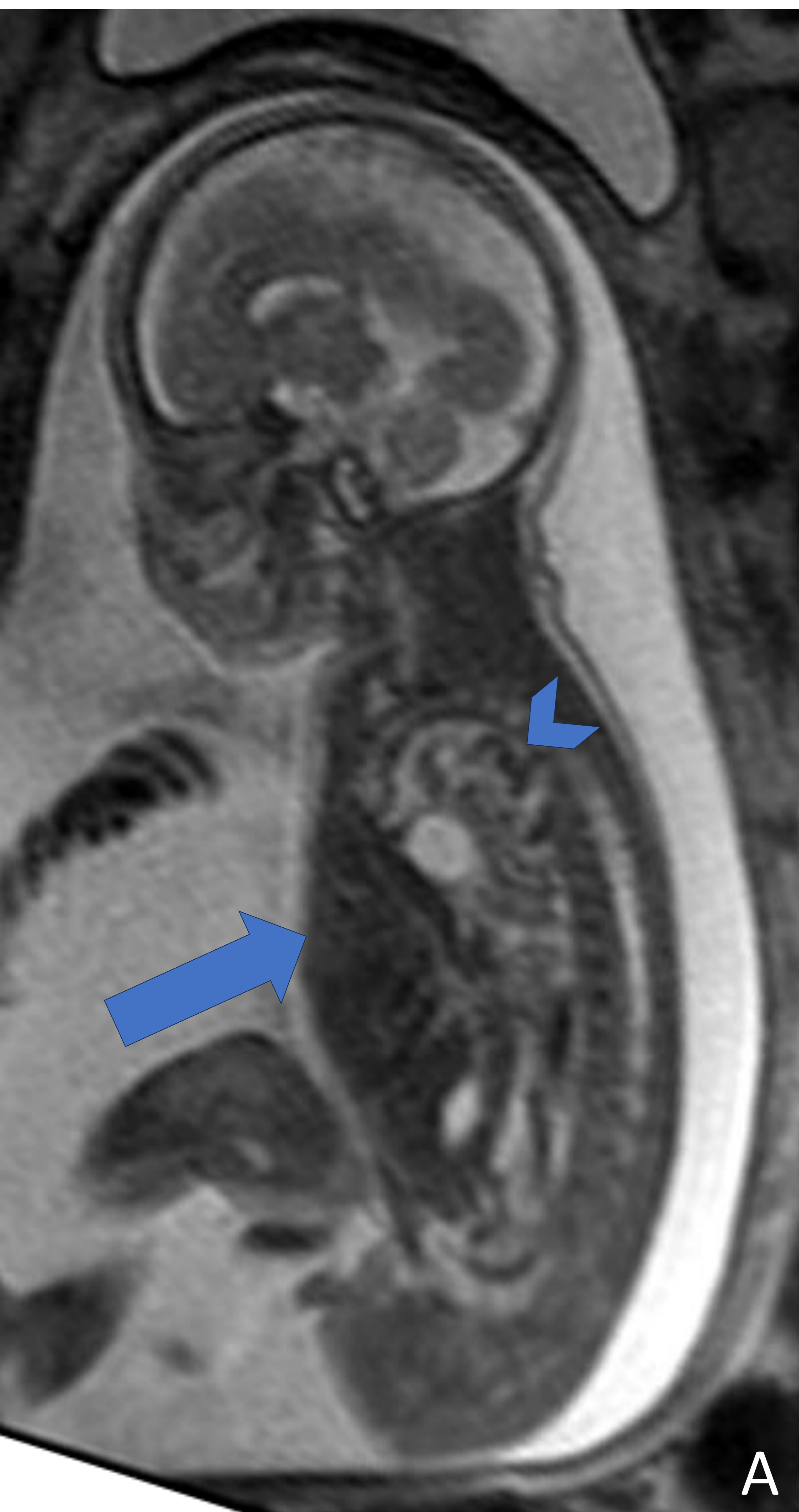
- Indicado en todas las pacientes con sospecha o diagnóstico de HDC fetal para calcular la volumetría pulmonar

Ventajas:

- Gran contraste de tejidos
- Permite visualizar fácilmente el hígado en el tórax y ver el pulmón contralateral
- Descarta anomalías asociadas que puedan requerir IVE, cirugía o tratamiento neonatal

Desventajas:

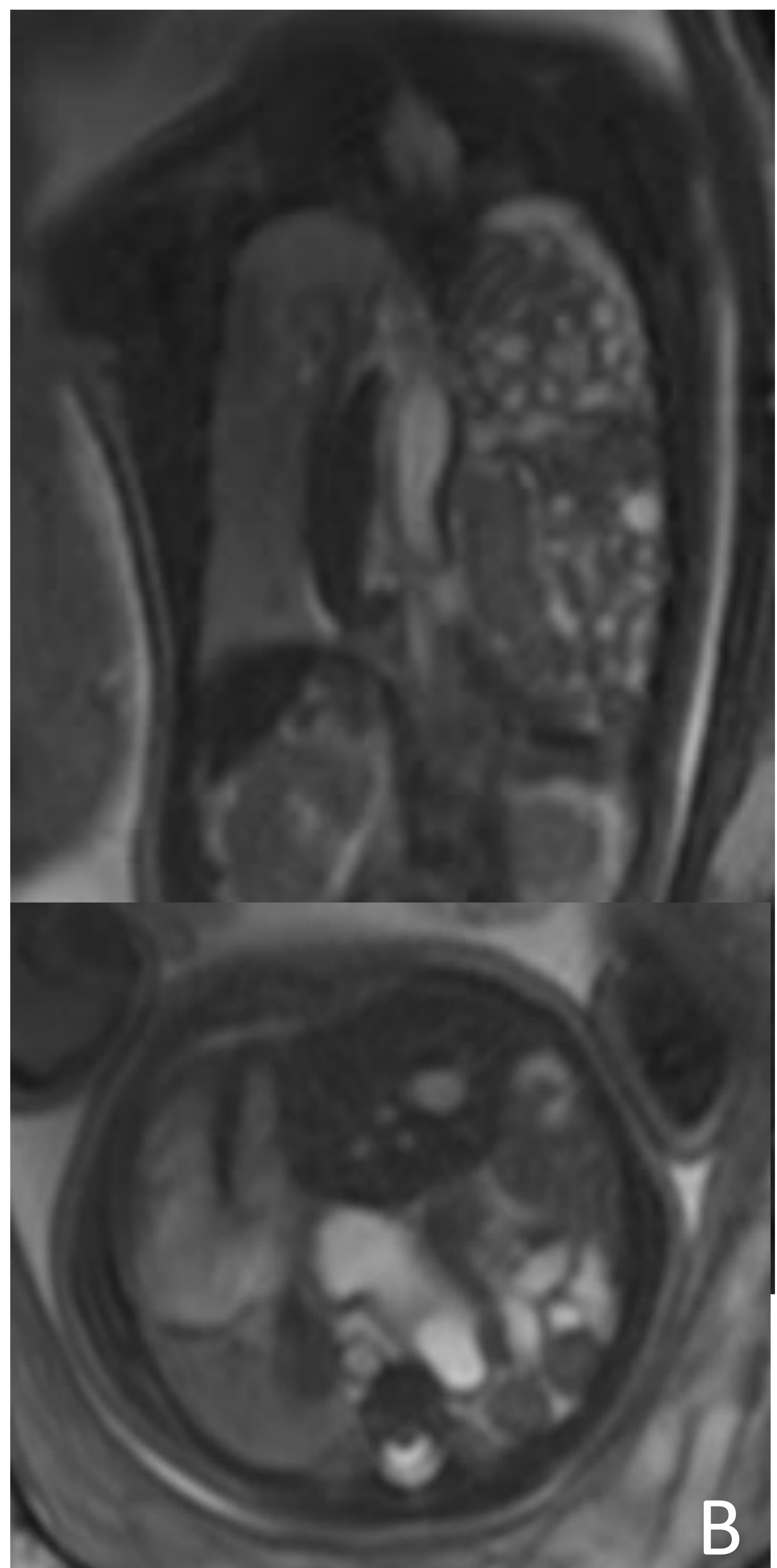
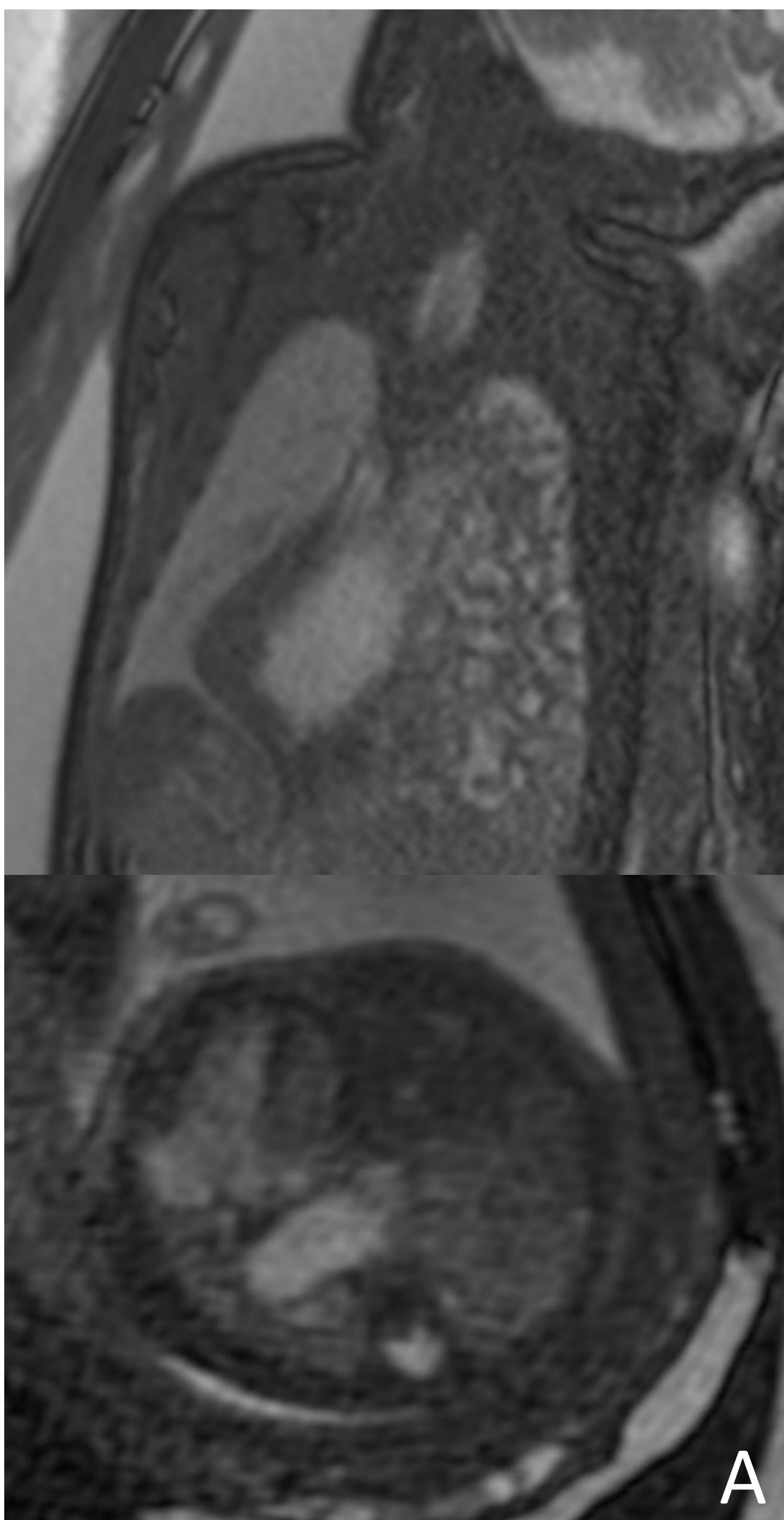
- Menor disponibilidad
- Claustrofobia materna



RM fetal de distintas pacientes con hallazgos compatibles con HDC. A. Se identifica hígado (flecha) y asas intestinales (punta de flecha) en cavidad torácica. B. Desviación mediastínica (flecha) ocasionada por la herniación de asas intestinales (punta de flecha) en hemitórax contralateral

RM FETAL

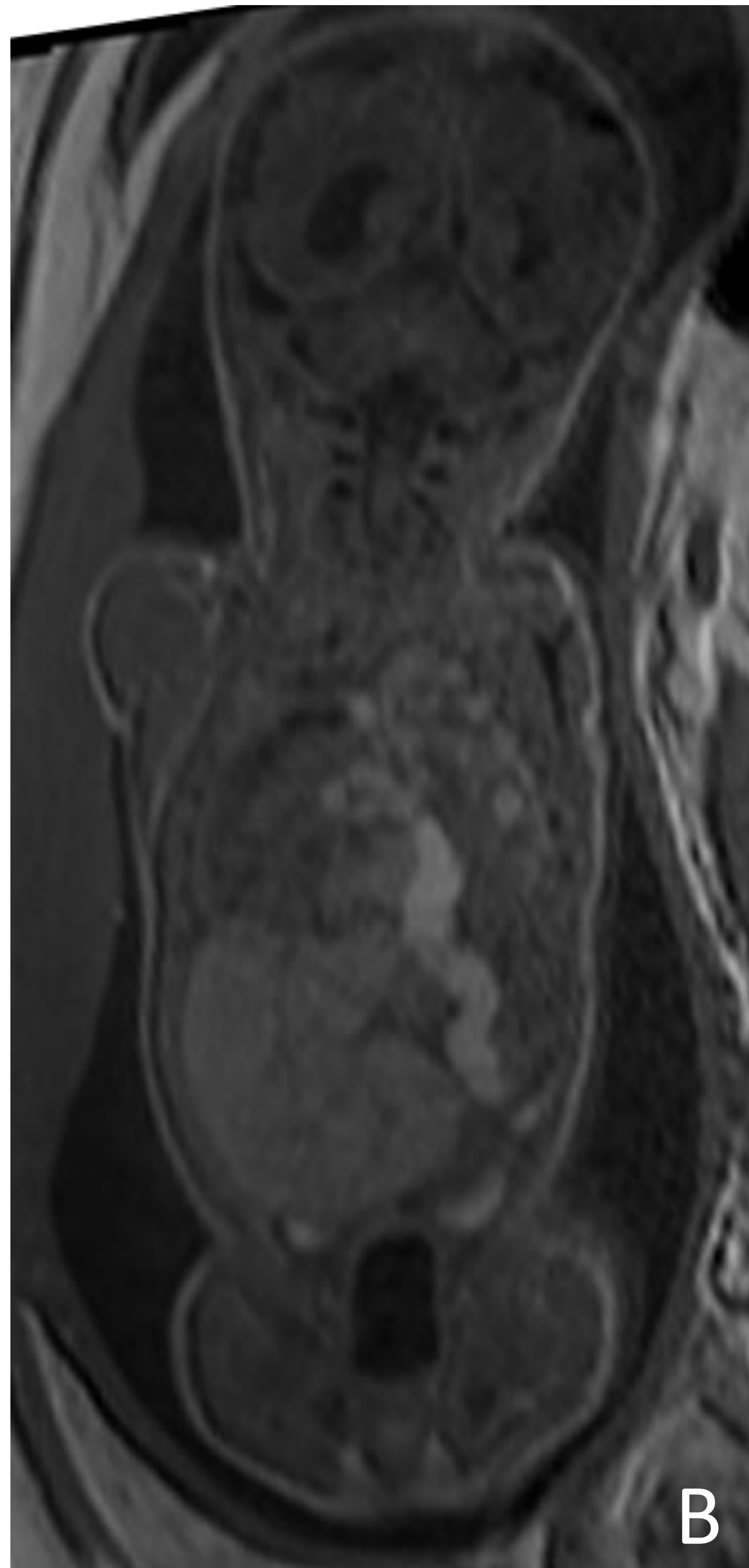
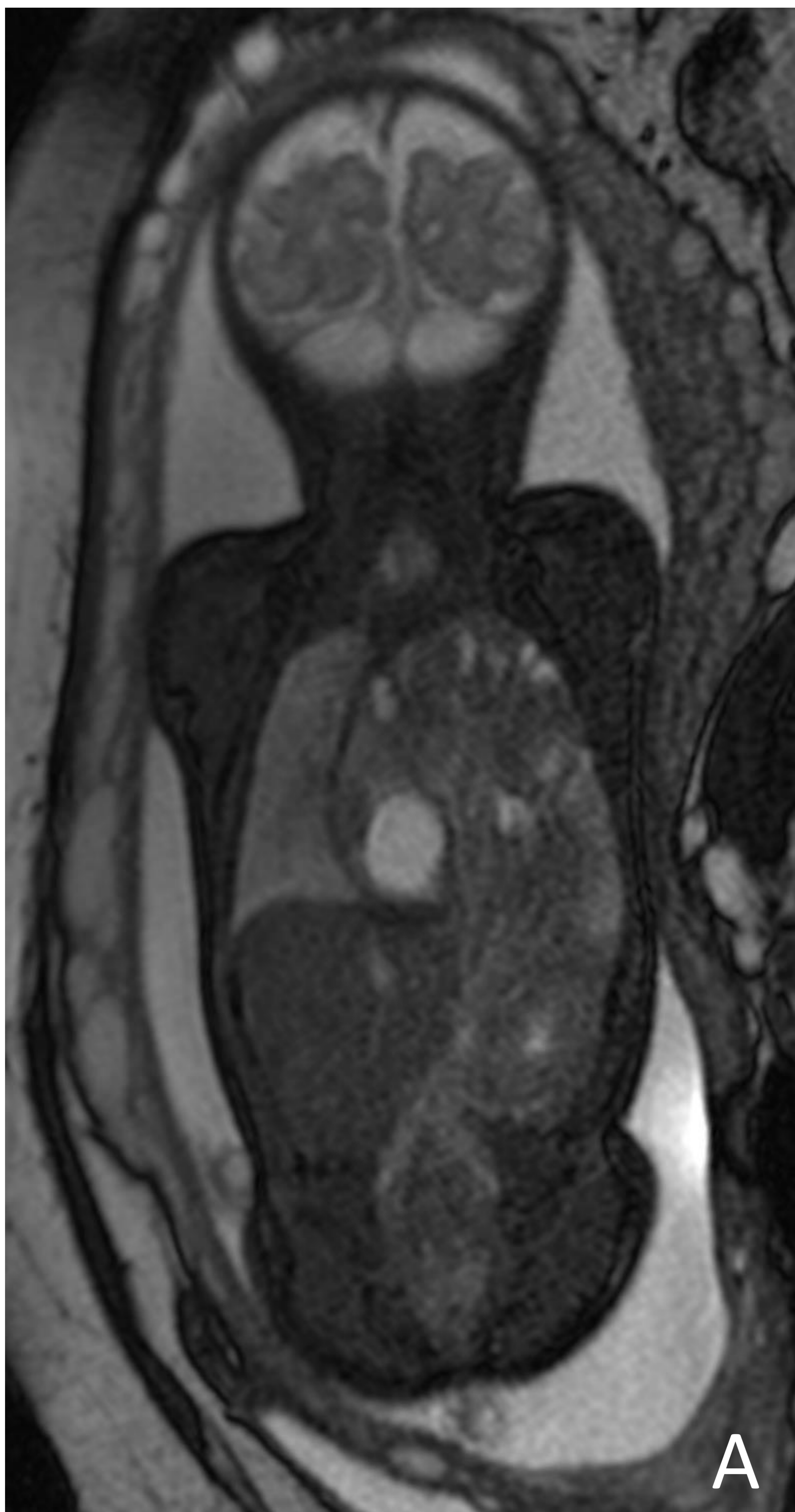
- Se recomienda realizarla en RM de 3 Teslas debido a una mayor resolución espacial y menor tiempo de adquisición



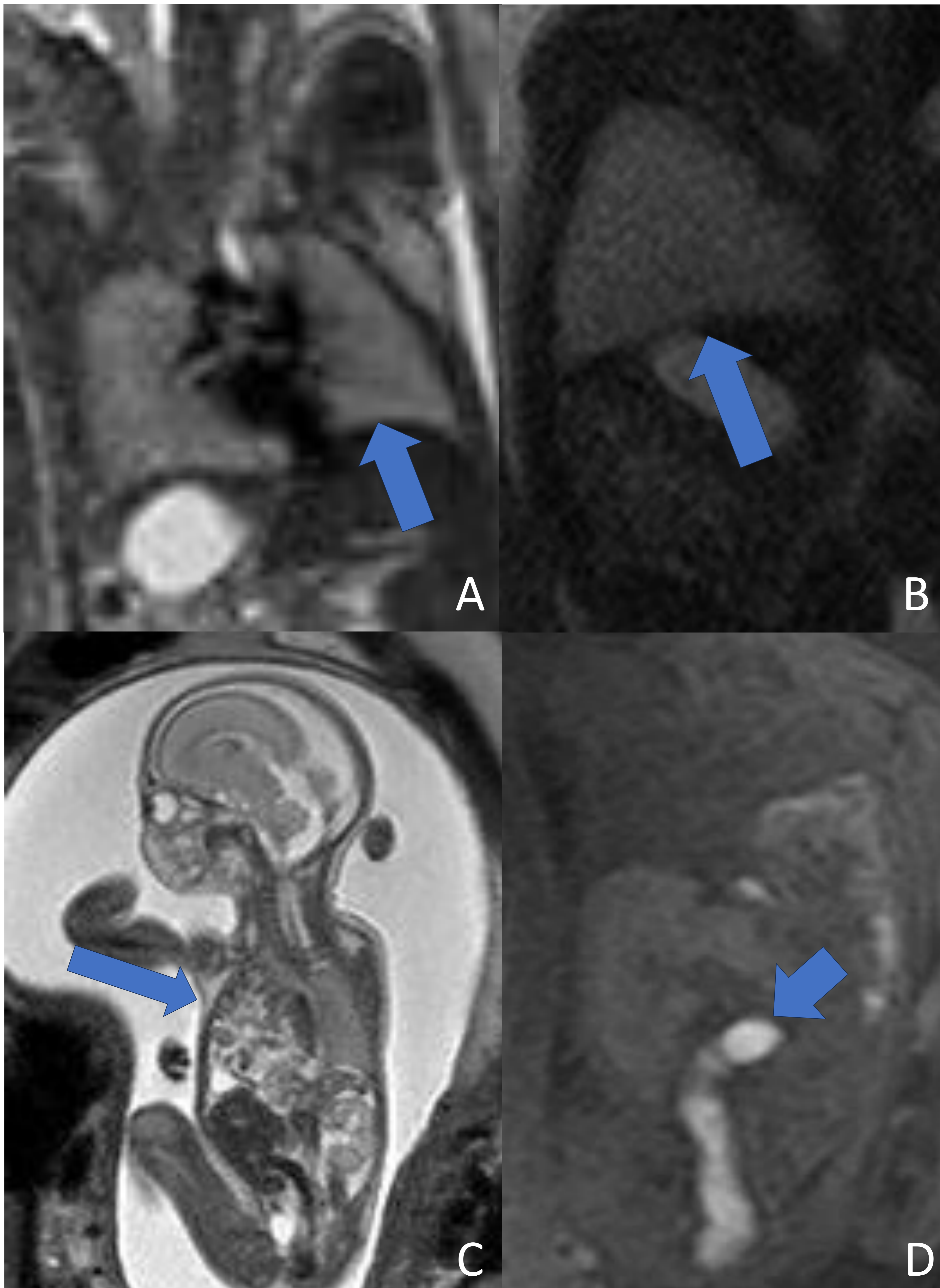
Cortesía de la Dra. Teresa Victoria. Comparación de la resolución de imagen entre equipos de 1,5 T (A) y 3 T (B)

RM FETAL

- Las secuencias T1 muestran alta señal de la glándula tiroidea, parénquima hepático y el meconio dentro de las asas intestinales
- En las secuencias T2, el diafragma aparece como una línea hipointensa bien definida



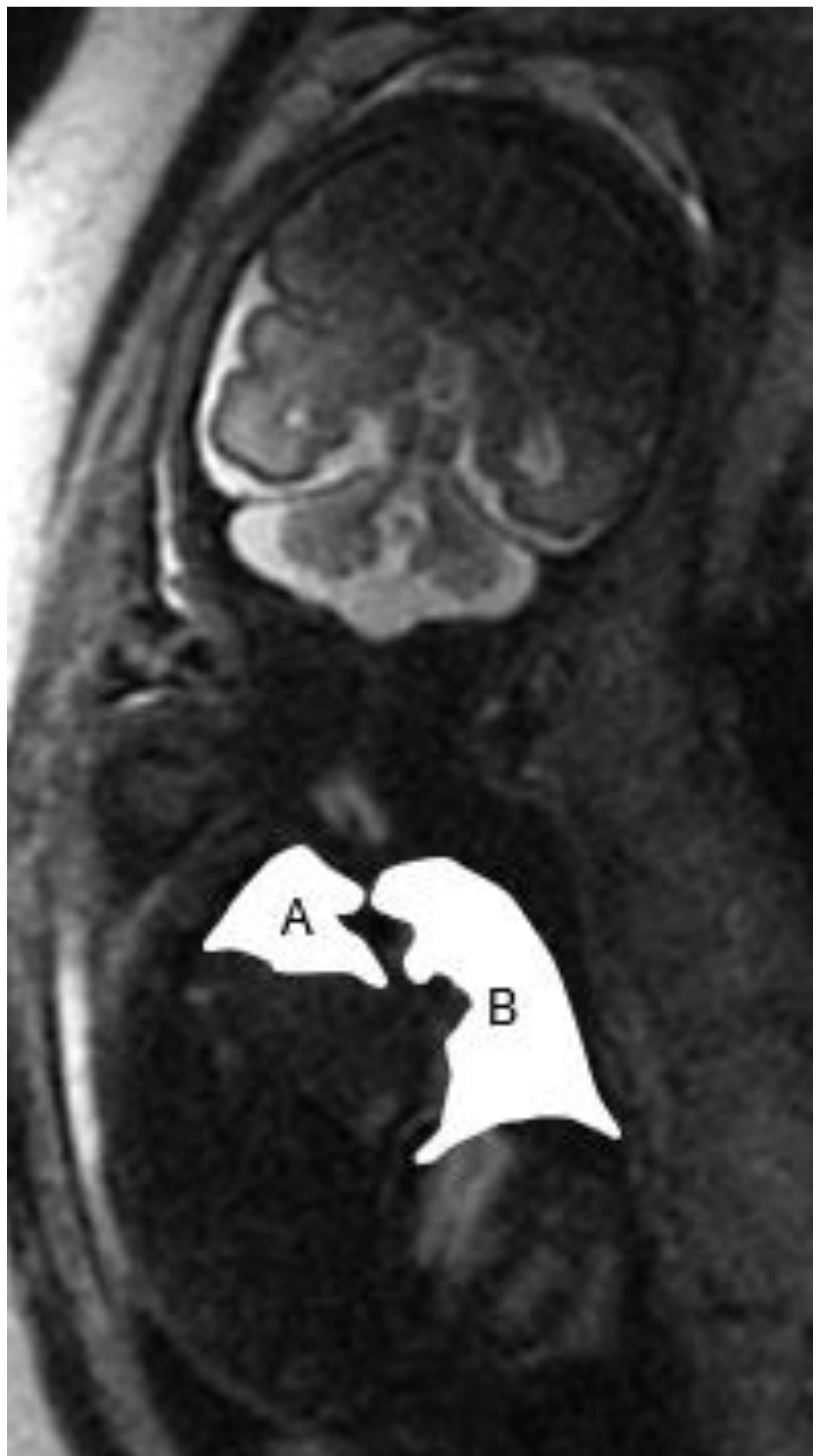
A. Secuencia T2 TruFISP en la que se aprecian asas intestinales en cavidad torácica en contexto de HDC izquierda. B. Secuencia T1 donde se visualizan asas intestinales con contenido hiperintenso por meconio

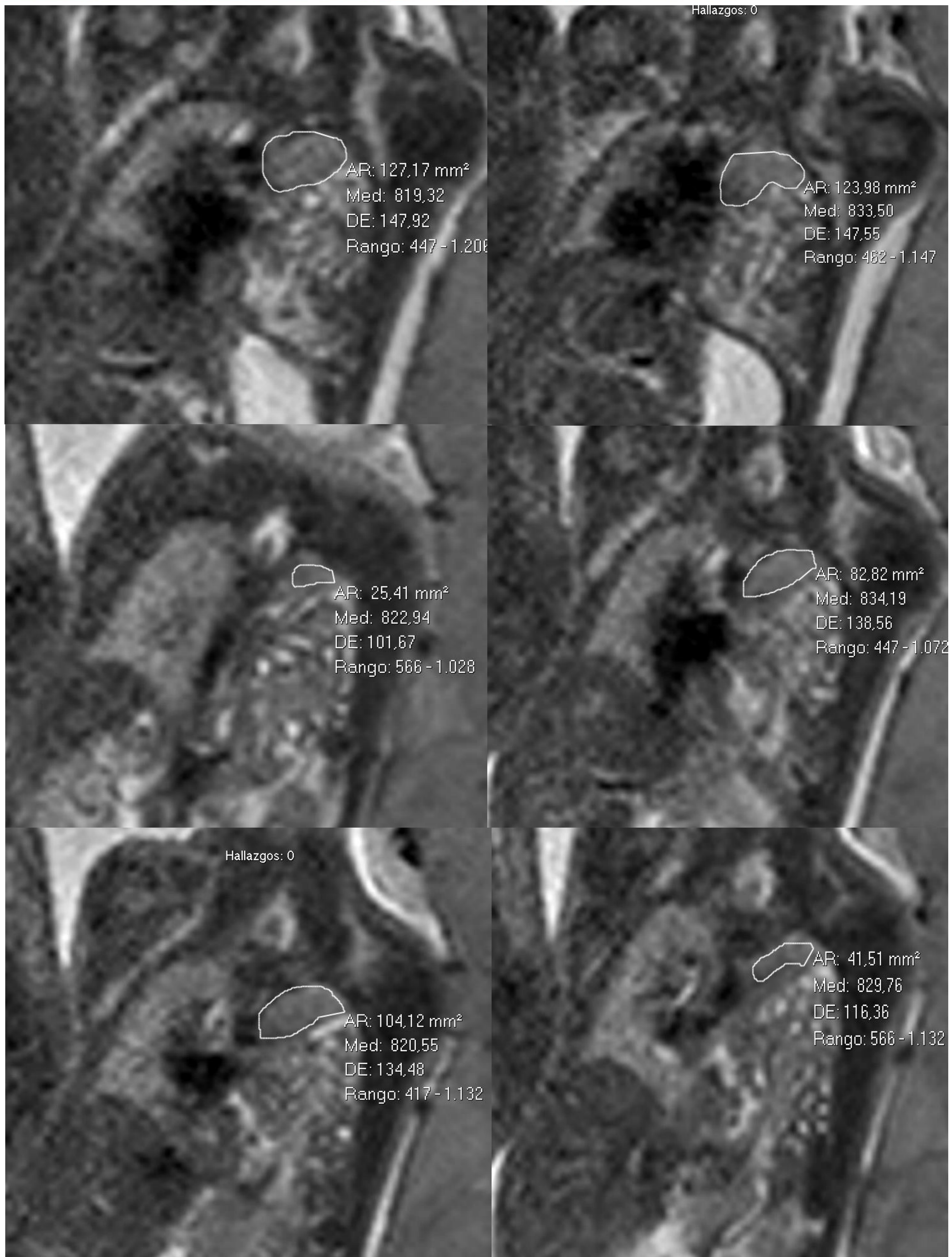


Ejemplos de RM fetal. A y B. Secuencias T2 donde se visualiza el diafragma como una línea hipointensa bien definida (flechas). C. Hernia diafragmática (flecha) con asas intestinales en el tórax. D. Contenido hiperintenso en asas intestinales en secuencia T1 compatible con meconio (flecha)

RM FETAL. FACTORES PRONÓSTICOS

- **Volumen pulmonar fetal:**
 - Volumen observado: suma de las áreas pulmonares multiplicado por el espesor de corte
 - Se compara con los volúmenes esperados para la edad gestacional
 - Cuantifica la gravedad de la hipoplasia pulmonar
 - Alto riesgo (volumen observado <25% de lo esperado) tiene altas probabilidades de requerir ECMO, desarrollar hipertensión pulmonar y mayor mortalidad

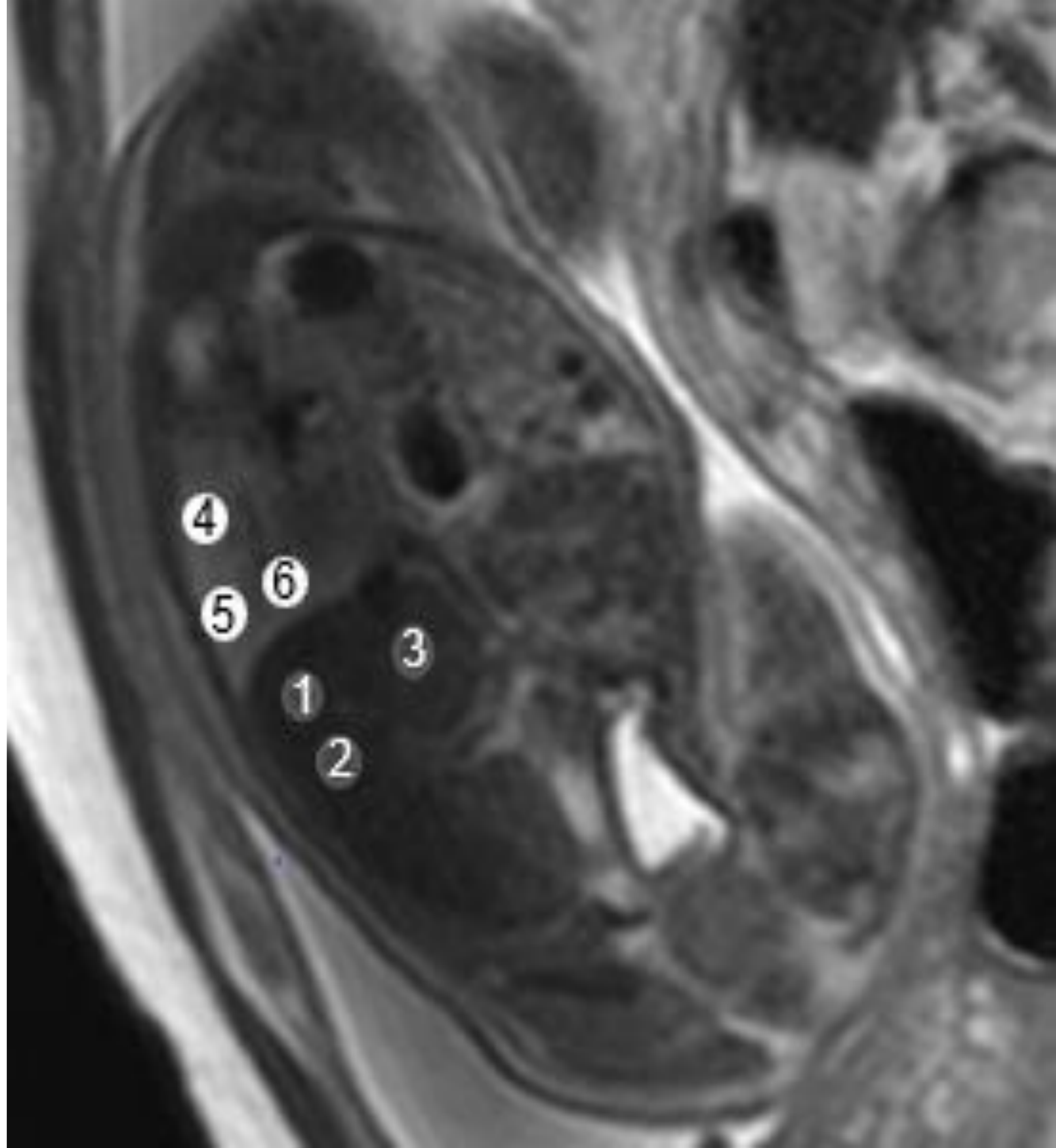




Ejemplo de cálculo de volumetría pulmonar mediante RM fetal. Suma de las áreas pulmonares visualizadas en el estudio por el espesor de corte

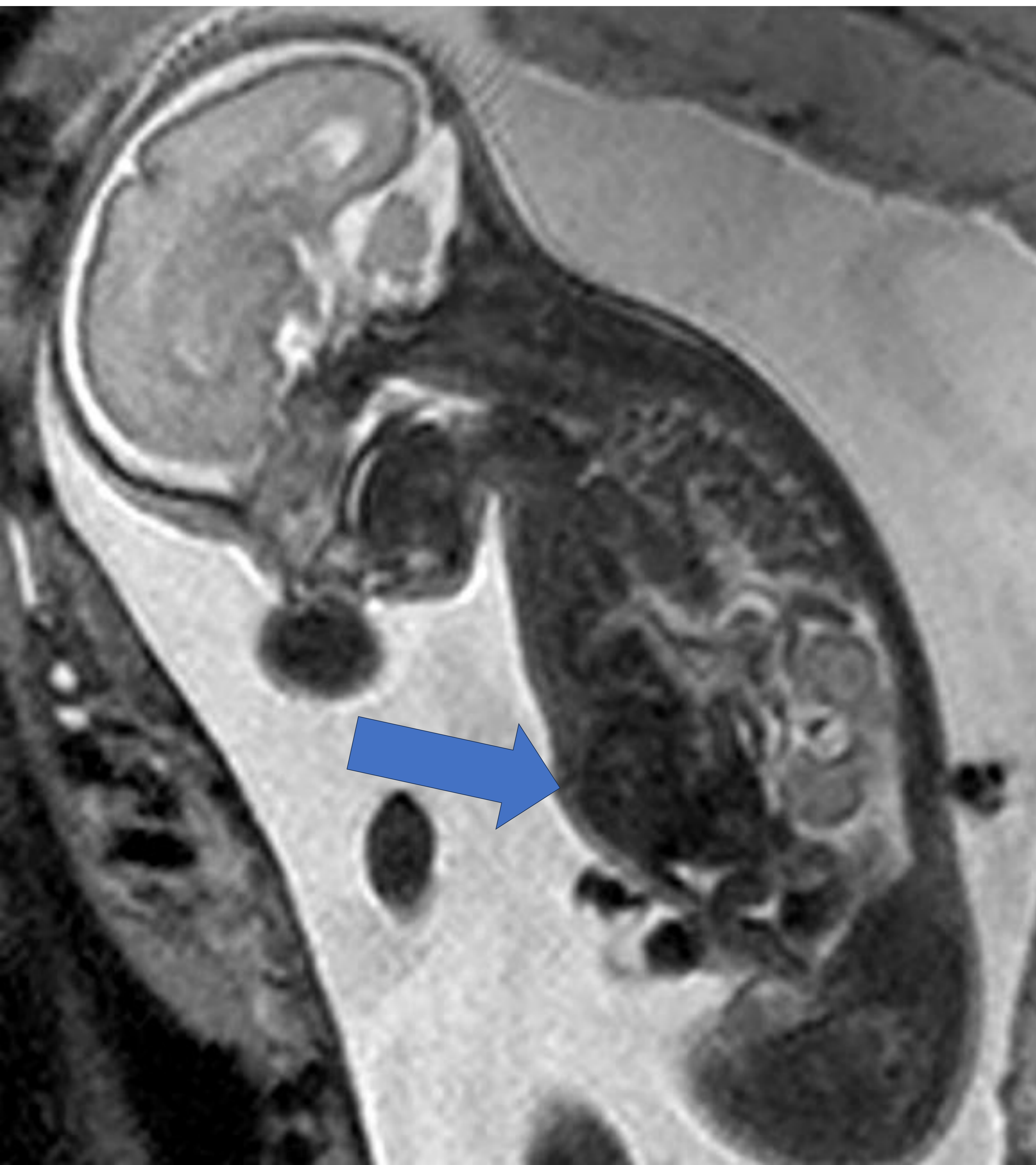
RM FETAL. FACTORES PRONÓSTICOS

- **Ratio intensidad de señal pulmonar/hepática medida en T2**
 - Se miden tres ROI en hígado y en parénquima pulmonar contralateral a la hernia
 - La media de esos valores se compara con los valores normales para la edad gestacional



RM FETAL. FACTORES PRONÓSTICOS

- **Volumen de hígado herniado**
 - >20% asocia a peor pronóstico
 - Indicador de supervivencia aislado más fiable



RM FETAL. FACTORES PRONÓSTICOS

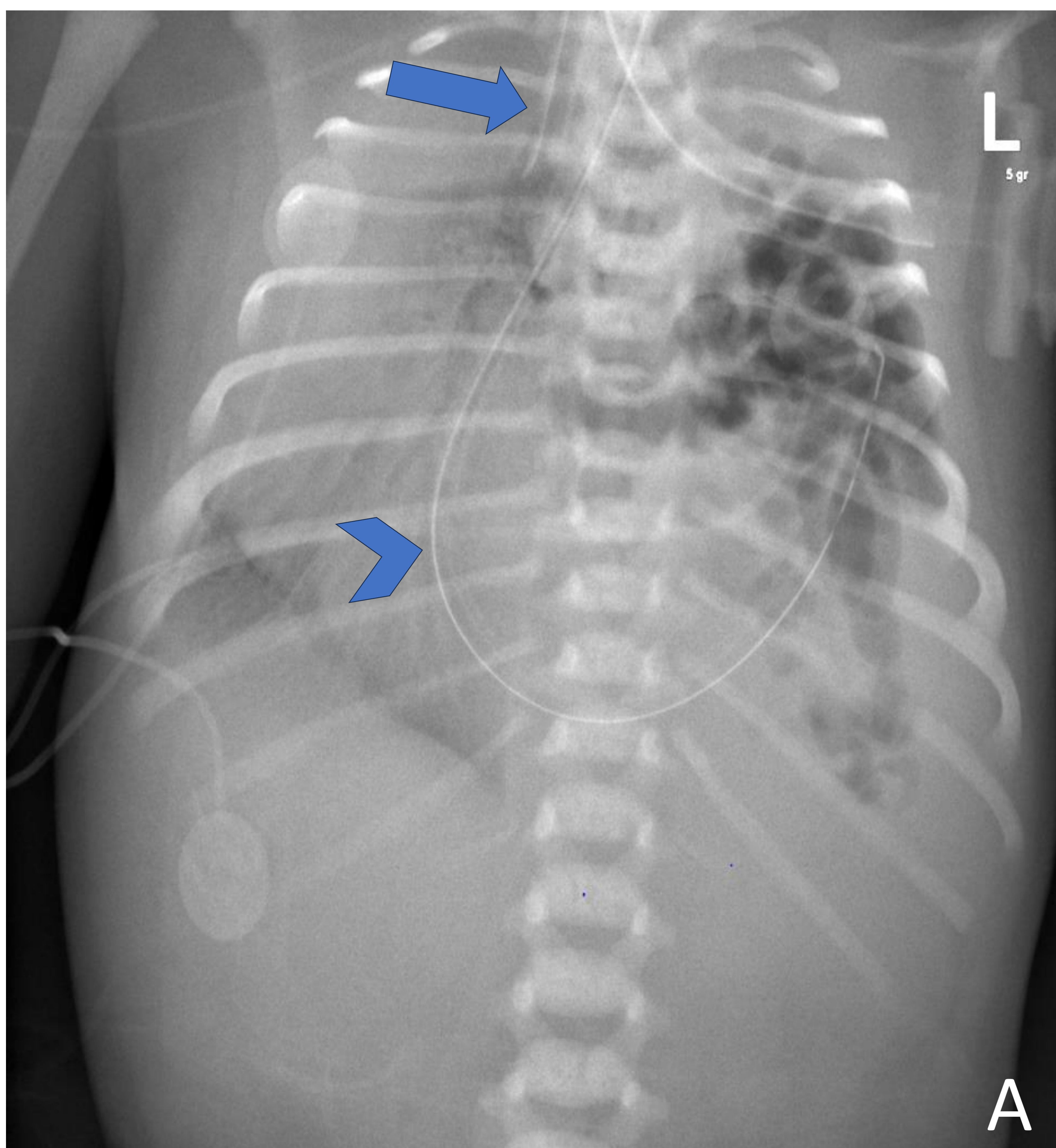
Ratio defecto-diafragma:

- Predice la supervivencia neonatal y los fetos que se pueden beneficiar de FETO
- Planificación quirúrgica: para ver el tamaño del parche



RADIOGRAFÍA DE TÓRAX

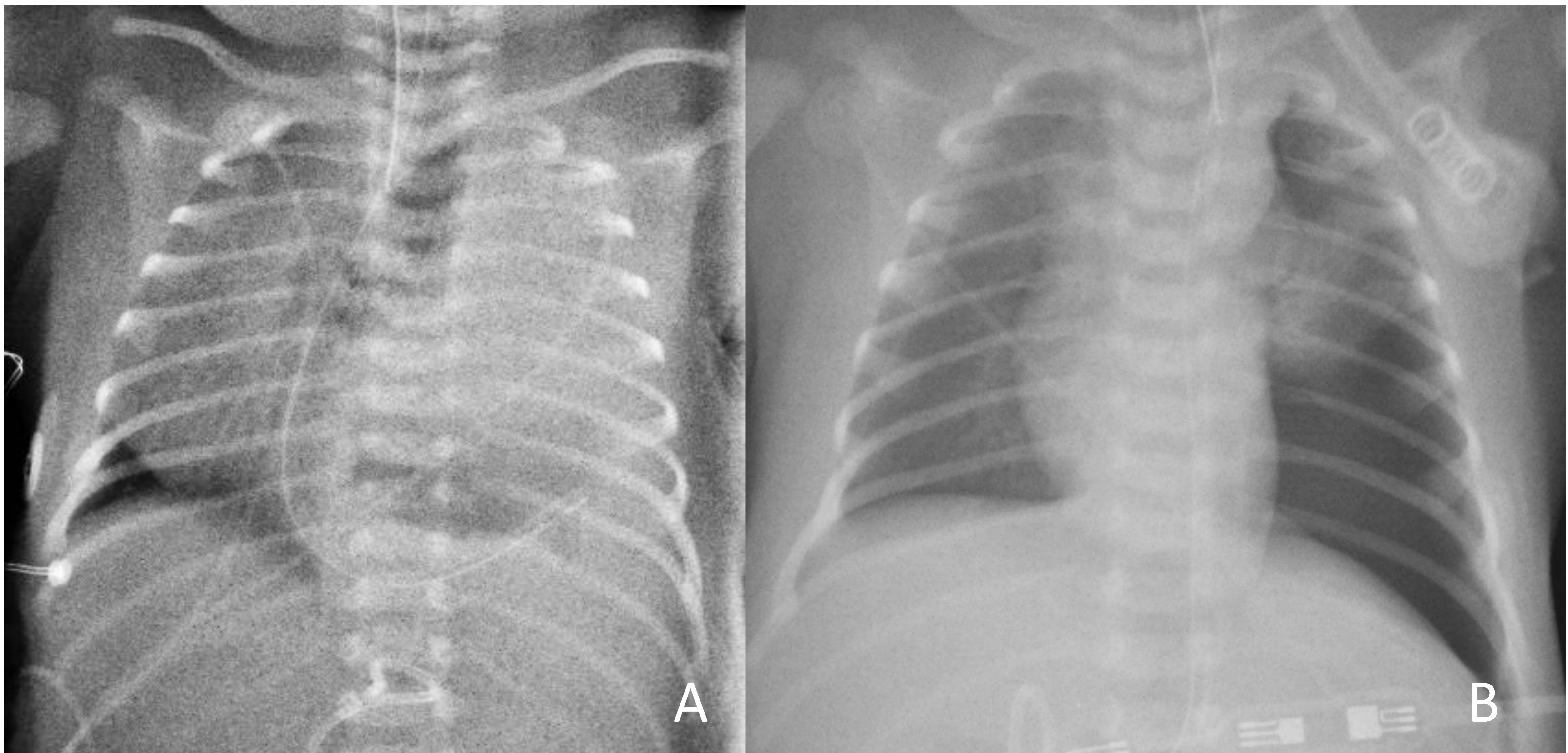
- Al nacimiento
 - Confirma el hallazgo prenatal
 - Pronóstico: estimación del área radiográfica torácica
 - Hallazgos: herniación de los órganos abdominales al tórax, burbujas intestinales en tórax, ausencia de línea diafragmática, desviación de la sonda nasogástrica y del tubo endotraqueal



A. Radiografía de tórax donde se aprecia un aumento de densidad del hemitórax izquierdo, una desviación del tubo endotraqueal (flecha) debido al efecto masa y sonda nasogástrica (punta de flecha) en tórax debido a la herniación del estómago. B. Otro ejemplo de radiografía de tórax donde se visualiza un aumento de densidad en hemitórax izquierdo en relación con HDC

RADIOGRAFÍA DE TÓRAX

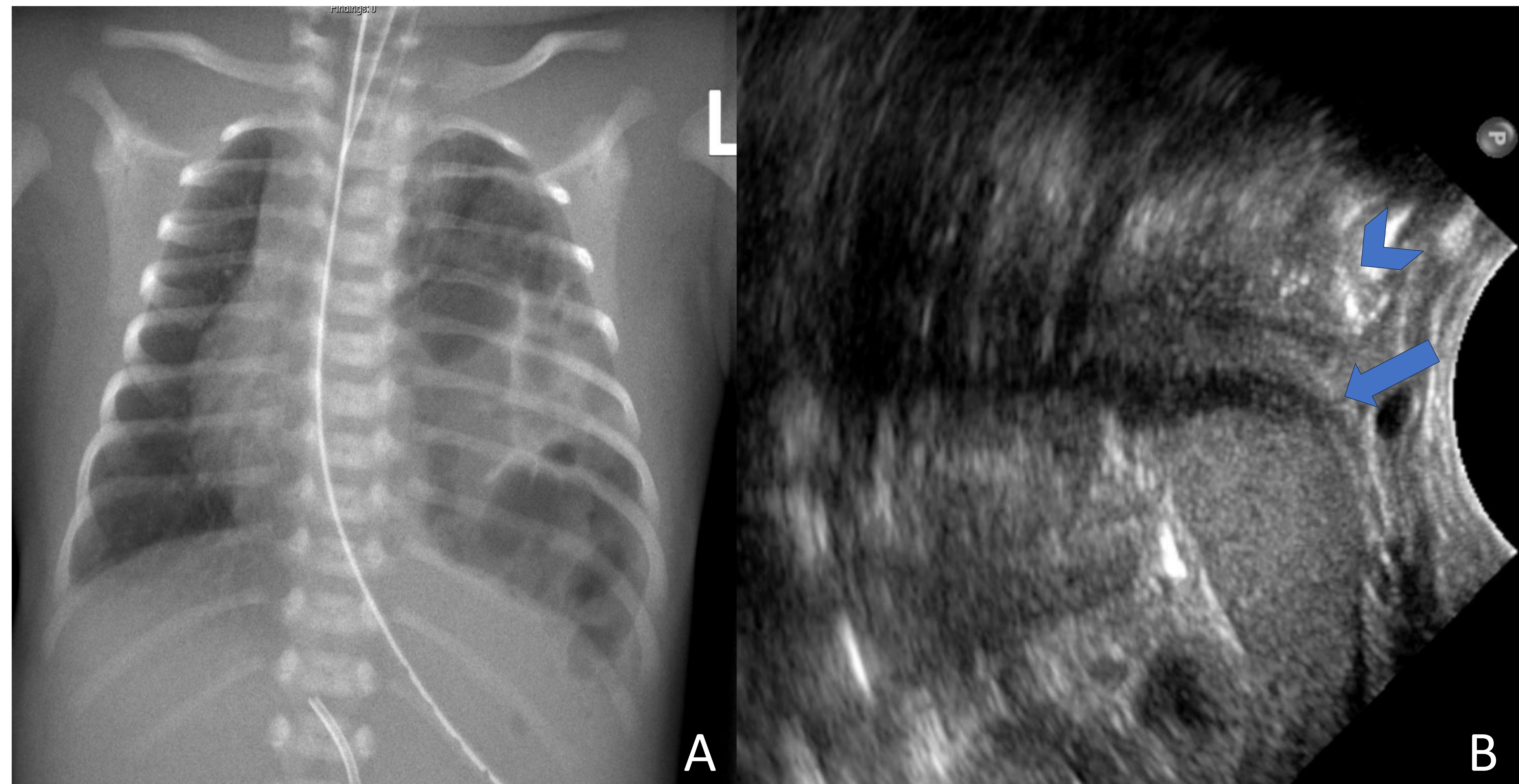
- Postquirúrgica:
 - Detecta complicaciones y monitoriza la reexpansión del pulmón ipsilateral
 - Útil para el seguimiento de recurrencia
 - Hallazgos normales: neumotórax y volumen pulmonar reducido que se va reexpandiendo
 - Mal pronóstico: neumotórax persistente, derrame pleural, quilotórax y necesidad de drenaje



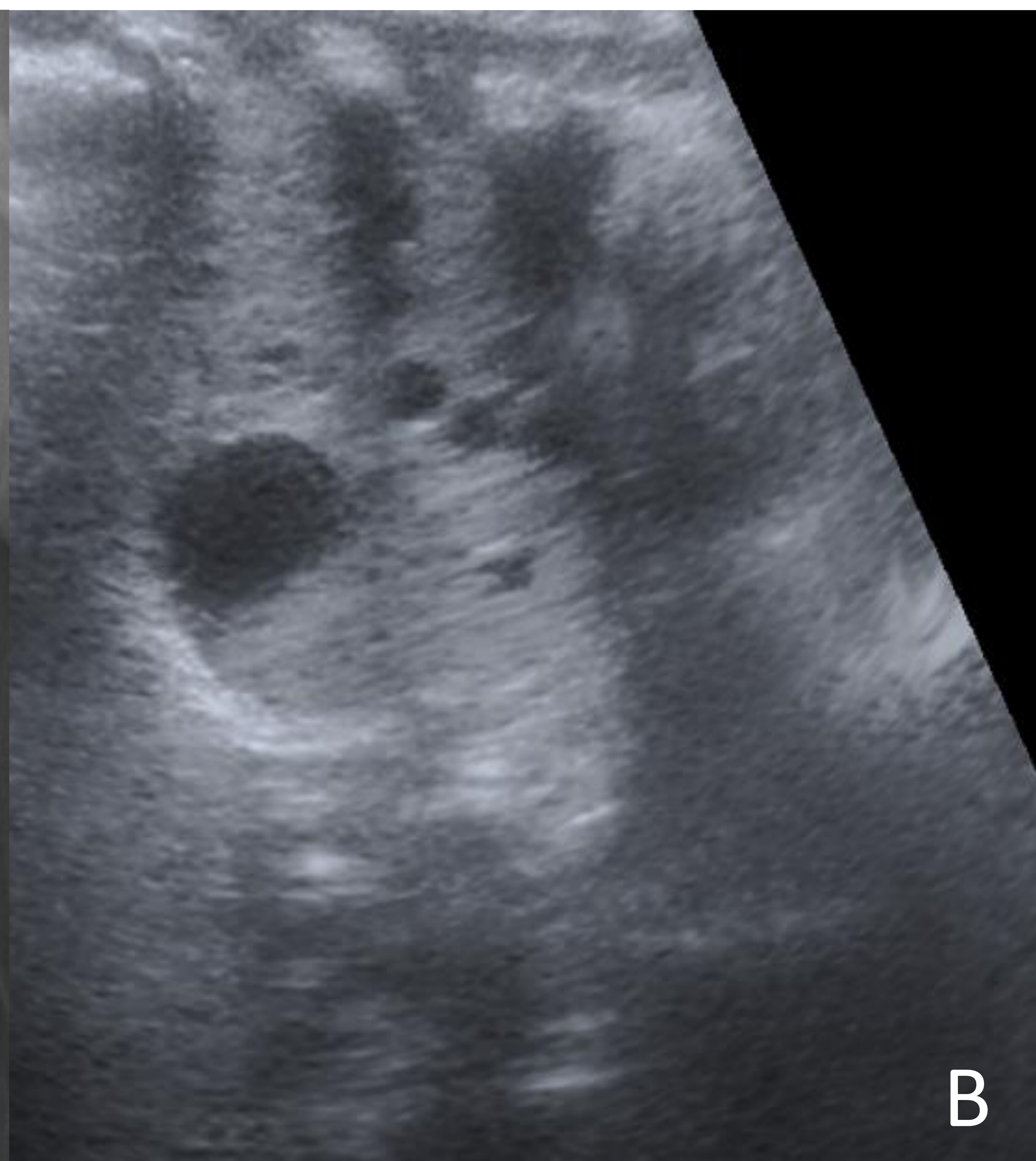
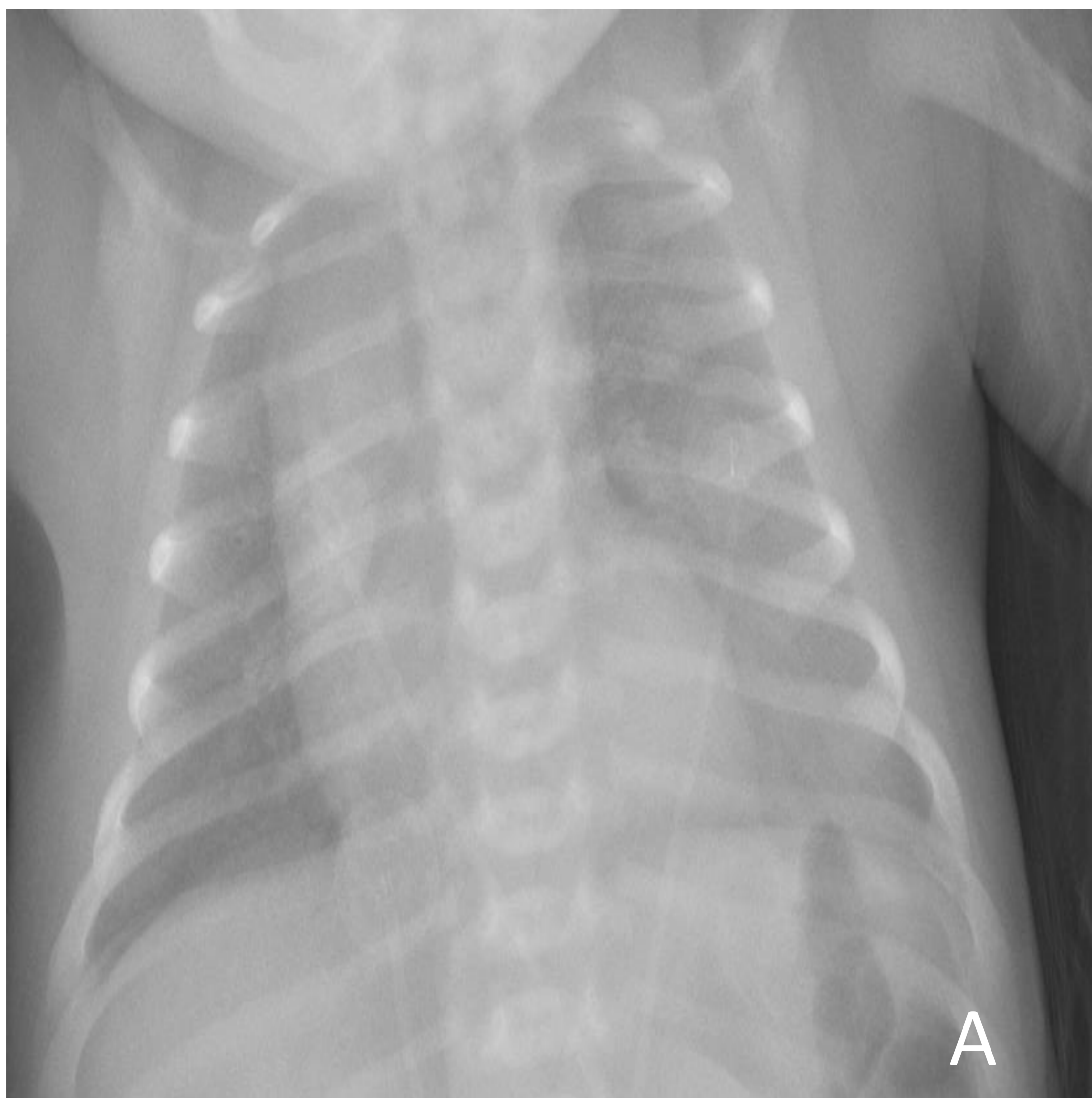
Radiografías pre (A) y postquirúrgicas (B) de un neonato intervenido de HDC

ECOGRAFÍA POSTNATAL

- Diagnóstico diferencial con la eventración diafragmática
- No descarta la recurrencia
- Hallazgos: visualización de asas intestinales y órganos en tórax, ausencia del signo de deslizamiento y de líneas A en la zona afectada



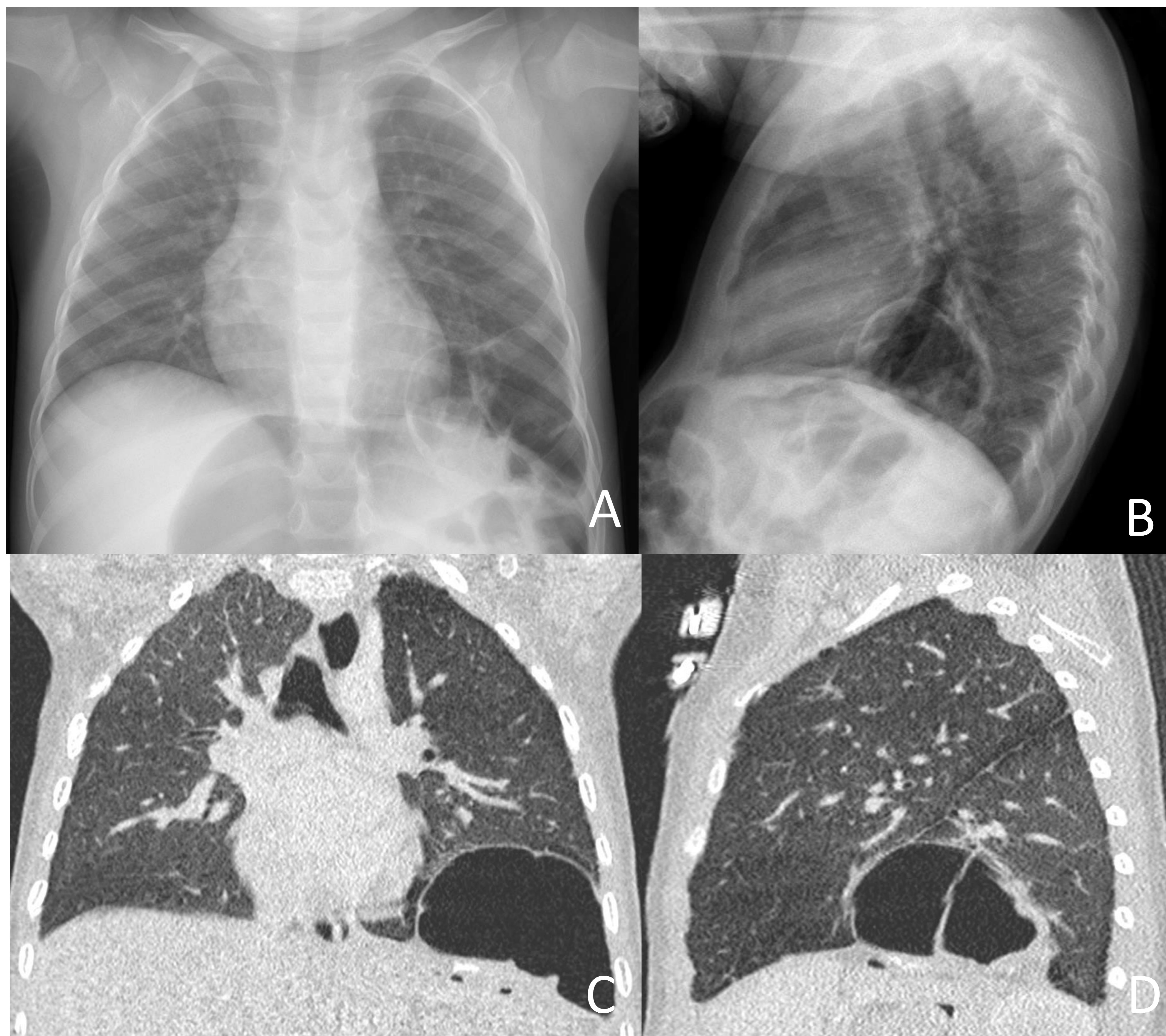
A. Radiografía de tórax en la que se visualizan imágenes aéreas compatibles con asas intestinales. B. Mediante ecografía, se identifica el diafragma (flecha) y un defecto a través del cual se hernian asas intestinales (punta de flecha)



A. Neonato en postoperatorio de HDC, con distrés respiratorio. B. En ecografía se identifican burbujas con nivel hidroaéreo.. C y D. Ante la sospecha de recurrencia se realiza una TC donde se confirma la elevación de la porción posterior del diafragma y la herniación de bazo y estómago a cavidad torácica

TOMOGRAFÍA COMPUTARIZADA

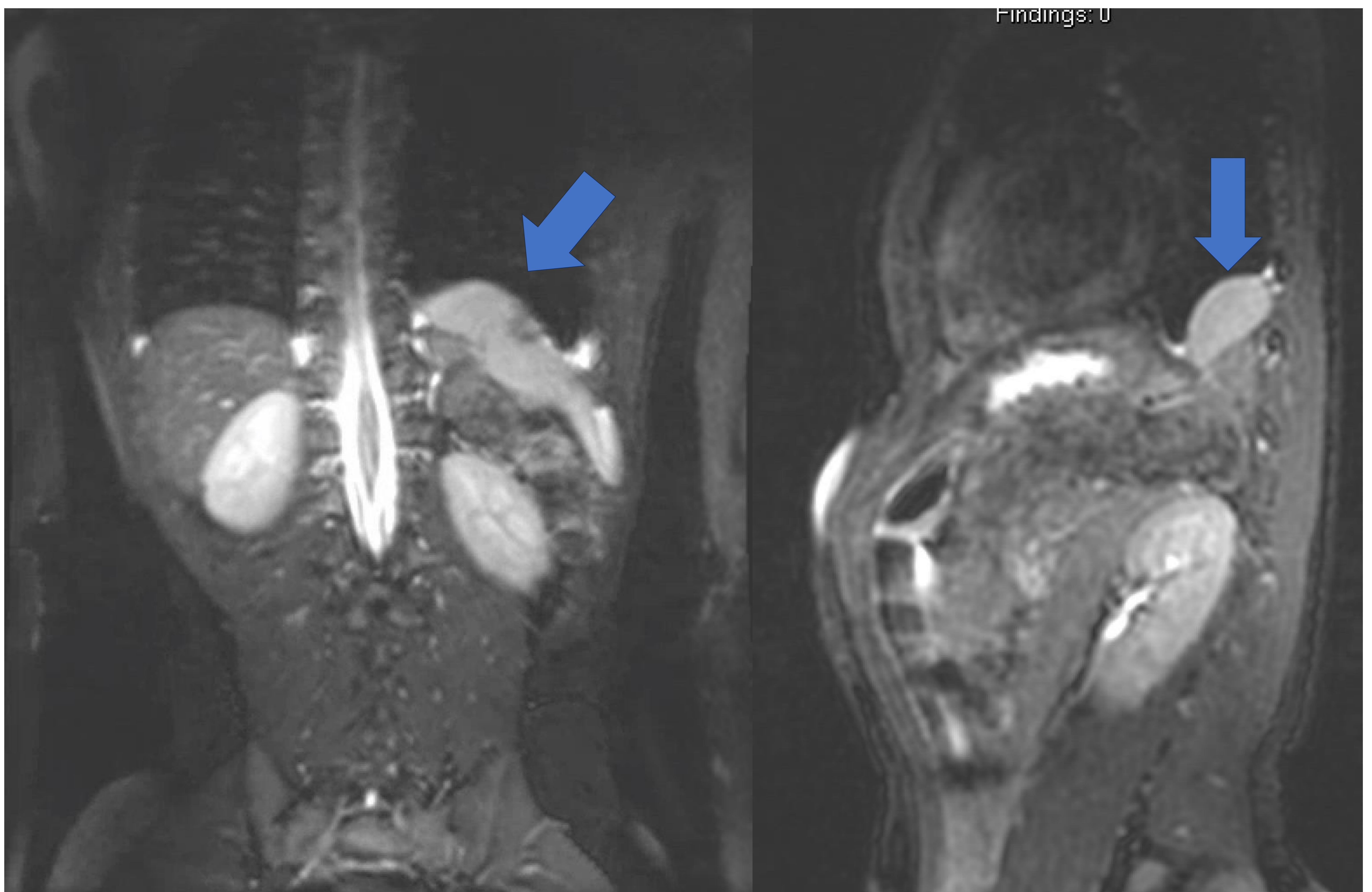
- Solo se debe usar en los casos en los que la ecografía y la radiografía no son concluyentes
- Se utiliza con contraste para la adecuada valoración de estructuras vasculares



A y B. Radiografías de tórax de un paciente de 12 meses con sospecha de recurrencia de HDC tras la reparación donde se visualizan imágenes compatibles con burbujas aéreas en el tórax. C y D. Ventana pulmonar de TC donde se confirma la presencia de asas intestinales herniadas

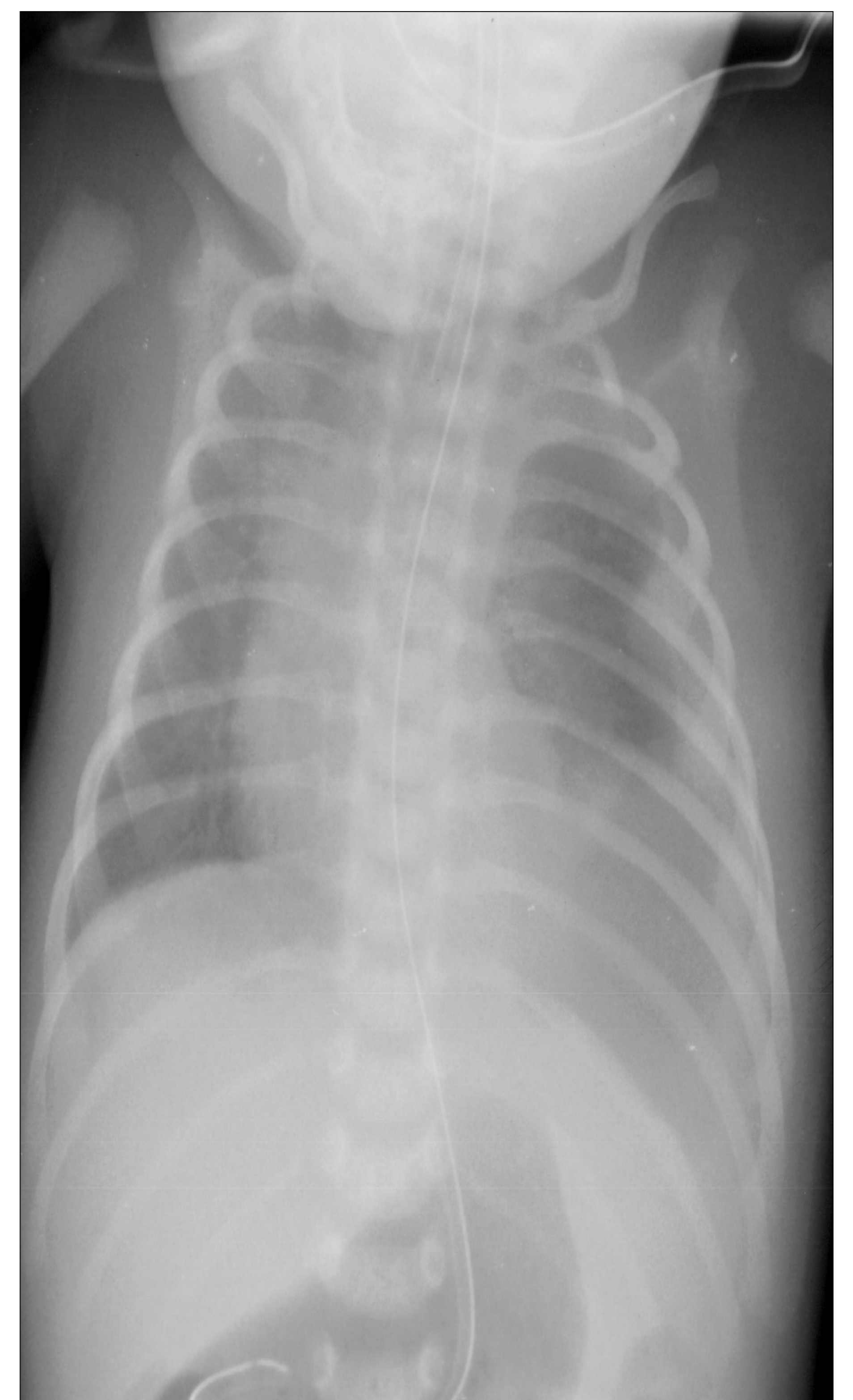
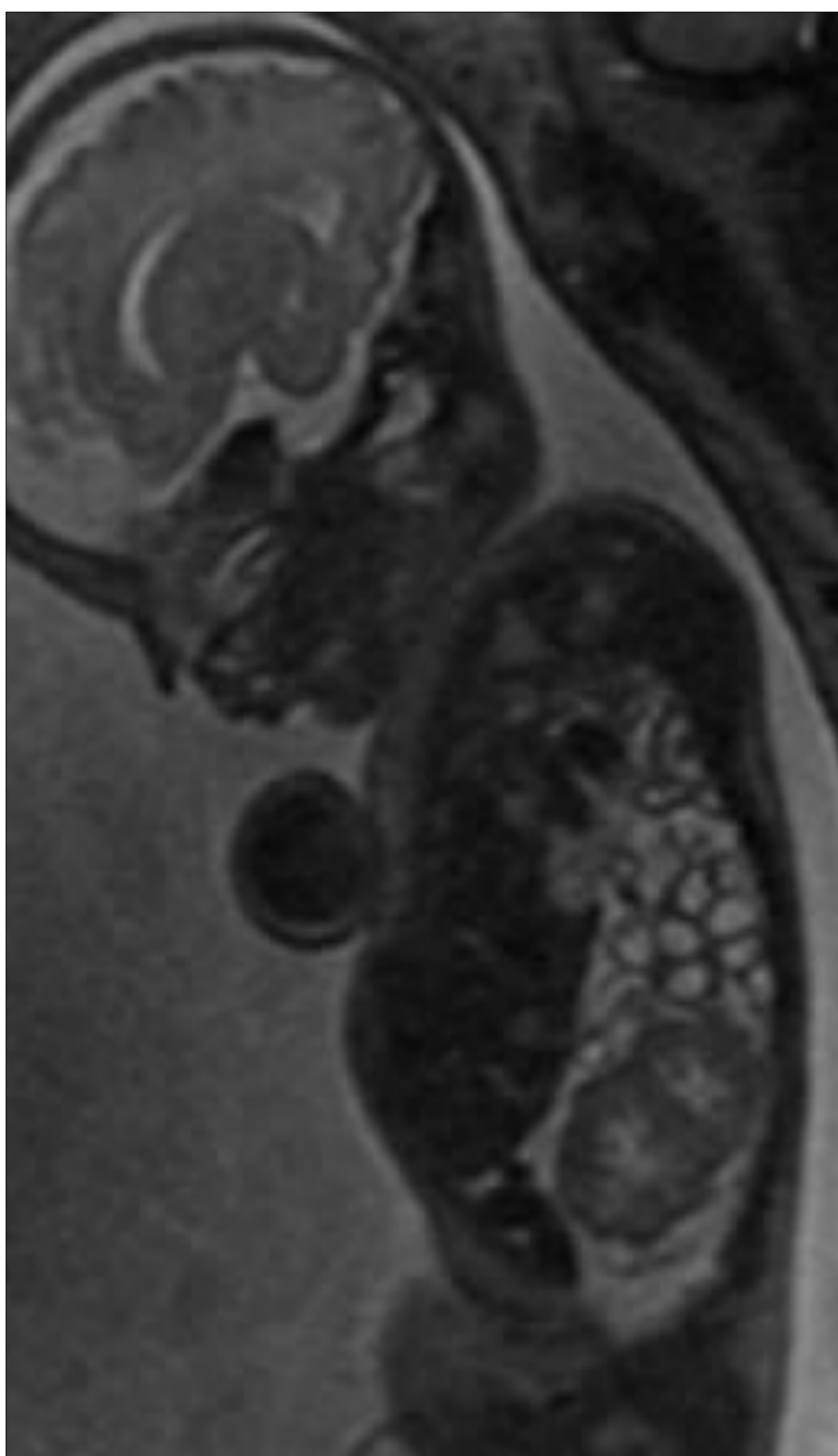
RM POSTNATAL

- Ventajas: ausencia de radiación, mejor caracterización tisular y la posibilidad de explorar el movimiento (CINE)
- RM pulmonar con contraste y contraste de fase sirven para evaluar la perfusión pulmonar y detectar la hipoperfusión del pulmón hipoplásico



SEGUIMIENTO

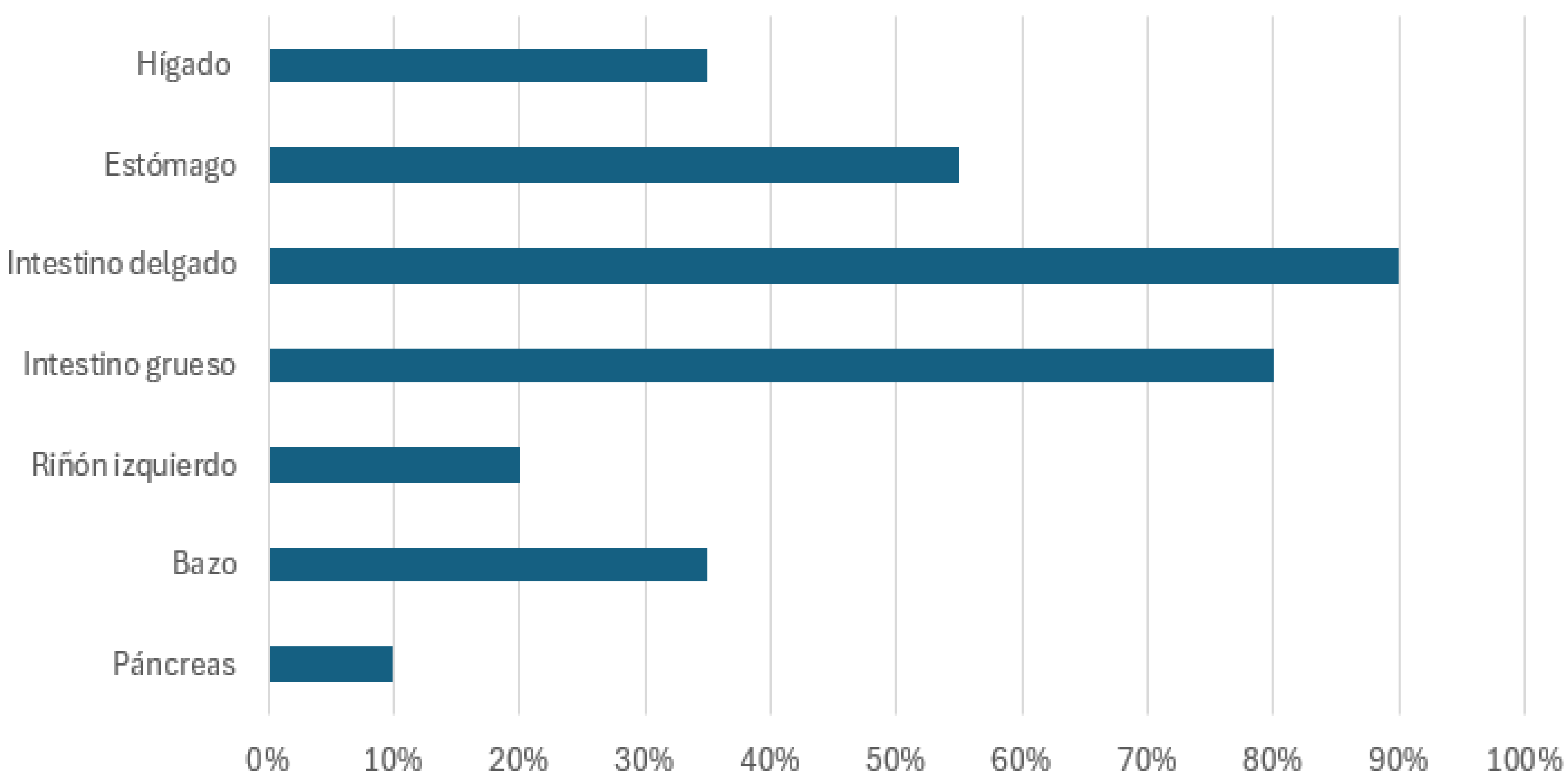
- Enfermedades respiratorias: síntomas secundarios a hipoplasia pulmonar, desarrollo de EPOC o recurrencia
- Patología gastrointestinal: reflujo gastroesofágico, hernia de hiato y dismotilidad intestinal
- Retraso en el neurodesarrollo por leucomalacia periventricular, hemorragia intracraneal o hidrocefalia



NUESTRO HOSPITAL

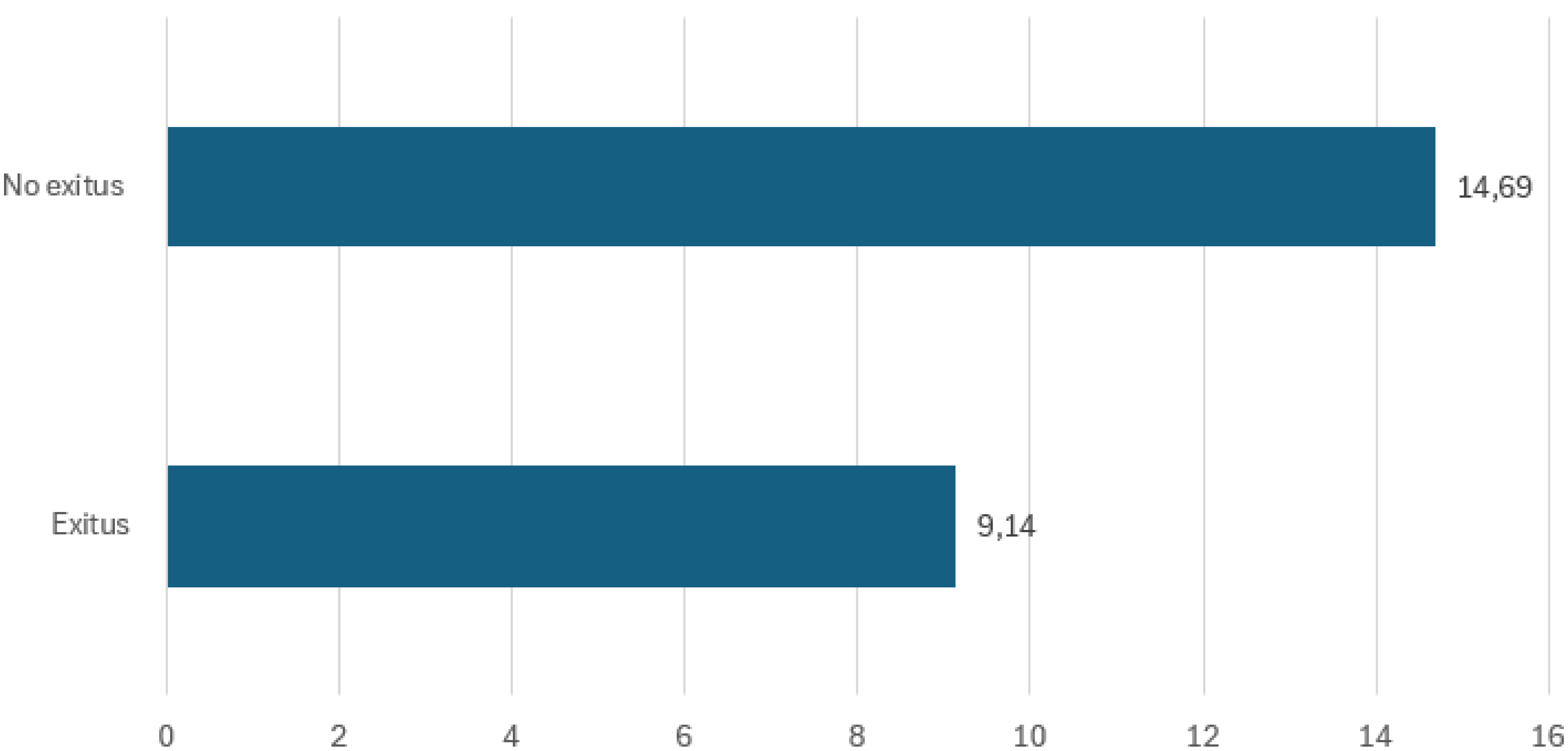
- 20 casos confirmados de HDC entre 2014-2023
- Edad media de la madre 33 años (DE: 6 años)
- Edad gestacional media 24,7 semanas (DE: 5,6 semanas)
- 3 HDC derechas
- 7 pacientes se beneficiaron de procedimiento EXIT y cirugía posnatal
- 5 pacientes precisaron únicamente de cirugía posnatal
- 2 pacientes se sometieron a FETO
- 4 pacientes fueron exitus
- 4 mujeres recurrieron a IVE

Porcentaje de órganos herniados



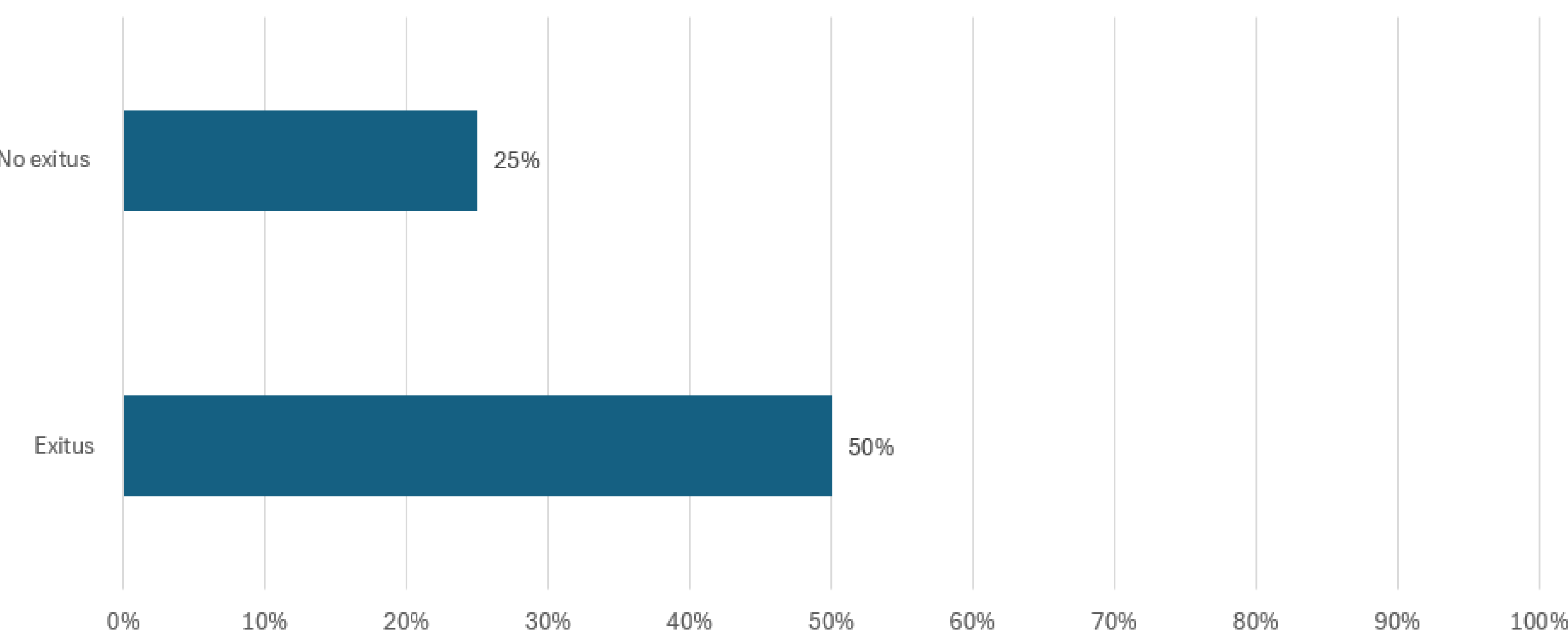
Porcentaje de órganos herniados en las HDC diagnosticadas en nuestro hospital

Media del volumen pulmonar (cc)



Media del volumen pulmonar de los pacientes que fueron exitus y los que no. El volumen pulmonar fue menor en el grupo de pacientes que fallecieron

Herniación hepática



Porcentaje de pacientes que presentaron herniación hepática en el grupo que falleció y el grupo que sobrevivió. La mitad de los pacientes que fallecieron presentó herniación hepática

CONCLUSIONES

- La HDC es una enfermedad compleja con complicaciones graves y factores de riesgo desconocidos
- La ecografía prenatal es la herramienta de cribado
- La RM fetal es la técnica complementaria en casos moderados y severos, superior para la planificación quirúrgica
- Las pruebas de imagen juegan un papel fundamental para detectar las complicaciones quirúrgicas y recurrencias

BIBLIOGRAFÍA

- Caro-Domínguez P, Victoria T, Ciet P et al. Prenatal ultrasound, magnetic resonance imaging and therapeutic options for fetal thoracic anomalies: a pictorial essay. *Pediatr Radiol*. 2023 Sep;53(10):2106-2119. doi: 10.1007/s00247-023-05681-y. Epub 2023 May 11. PMID: 37166455; PMCID: PMC10497640
- Mehollin-Ray, Amy. (2020). Congenital diaphragmatic hernia. *Pediatric Radiology*. 50. 1855-1871. 10.1007/s00247-020-04718-w
- Mehollin-Ray AR, Cassady CI, Cass DL, Olutoye OO. Fetal MR imaging of congenital diaphragmatic hernia. *Radiographics*. 2012 Jul-Aug;32(4):1067-84. doi: 10.1148/rg.324115155. PMID: 22786994
- Meyers ML, Garcia JR, Blough KL et al. Fetal Lung Volumes by MRI: Normal Weekly Values From 18 Through 38 Weeks' Gestation. *AJR Am J Roentgenol*. 2018 Aug;211(2):432-438. doi: 10.2214/AJR.17.19469. Epub 2018 Jun 12. PMID: 29894217
- Yamoto, M., Iwazaki, T., Takeuchi, K. *et al*. The fetal lung-to-liver signal intensity ratio on magnetic resonance imaging as a predictor of outcomes from isolated congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int* 34, 161–168 (2018). <https://doi.org/10.1007/s00383-017-4184-2>