

HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA

Dra. Claudia Ávila J.

Introducción:

La Hernia Diafragmática Congénita (HDC), es una afección que se caracteriza por alteración del desarrollo del diafragma con herniación del contenido abdominal hacia el tórax.

Su incidencia varía entre 1:2500 a 1:3.500 recién nacidos vivos. La HDC izquierda es más frecuente que la derecha (6:1), son raros los defectos bilaterales. 90% de HDC son defectos posterolaterales (H. Bochdalek) y el 9% restante son defectos anteromediales (H Morgagni).

La gran mayoría de los casos se presentan como defectos aislados, sin embargo, se describe asociación con otras malformaciones en el 40% de los pacientes, siendo las más frecuentes los defectos cardíacos principalmente defectos septales, coartación aórtica, hipoplasia ventricular y Fallot. Además puede presentarse dentro del contexto de anomalías cromosómicas como trisomías 13, 18, 21, Turner, tetrasomía de 12p (Pallister Killian), Marfán.

La sobrevida, que ha mejorado en los últimos años, varía entre 70-90%, La morbimortalidad de estos pacientes depende de la presencia de malformaciones asociadas, del diagnóstico antenatal oportuno, de la determinación antenatal del pronóstico (hipoplasia pulmonar, presencia de hígado intratorácicas) del manejo de estos pacientes en centros con experiencia y de la optimización de los cuidados postnatales.

Etiología:

Su etiología es multifactorial, están involucrados factores genéticos y ambientales. Se produce por una alteración de la embriogénesis, a las 8-10 semanas de gestación no fusionándose los pliegues pleuroperitoneales, estructuras involucradas en el desarrollo del diafragma, antes del ingreso del intestino medio a la cavidad peritoneal.

En la fisiopatología de esta enfermedad hay que considerar tres elementos la hernia diafragmática propiamente tal, hipoplasia pulmonar y la herniación de órganos abdominales hacia el tórax. La hipoplasia pulmonar se traduce en menor número de bronquios terminales y unidades alveolares y por tanto menor superficie de intercambio gaseoso, afecta al pulmón ipsilateral a la hernia pero también al contralateral. Además ocurren cambios a nivel de vasculatura pulmonar, con disminución del número de vasos sanguíneos, hipertrofia de la capa muscular, remodelación vascular, lo que ocasiona una respuesta anormal del músculo liso vascular ante la hipoxia, que influye en la respuesta que presentan los pacientes a la terapia.

Diagnóstico prenatal y factores pronósticos:

El diagnóstico de HDC puede ser realizado en forma antenatal mediante la ultrasonografía prenatal (USP). Los hallazgos sugerentes de HDC son: ausencia del estómago en su ubicación

intraabdominal, visualización de masa heterogénea en cavidad torácica (estómago, intestinos y eventualmente hígado en cavidad pleural), desviación de mediastino y de eje cardiaco, polihidramnios.

Un factor a considerar para evaluar pronóstico es la medición del índice LHR (índice pulmón/cabeza) que intenta estimar el grado de hipoplasia pulmonar asociada a HDC y LHR O/E que relaciona volumen pulmonar en función de la edad gestacional, este último índice es el más recomendado, ya que los pulmones crecen 4 veces más que la cabeza durante la gestación. En general, los RN con antecedente de índice LHR < 1, después de las 24 semanas de gestación, tienen mal pronóstico, con menor supervivencia y mayor probabilidad de necesidad de ECMO. No se reporta supervivencia en aquellos con índice LHR < 0,6.

La resonancia nuclear magnética (RNM) fetal aporta la medición de volumen pulmonar de una manera más fiable y menos operador dependiente que la USP. Estudios muestran que volúmenes pulmonares < 25% del esperado se asocian con mortalidad cercana al 90% a diferencia de volúmenes pulmonares > 45% del esperado en quienes se estima mortalidad menor al 20%. La RNM, además proporciona información en relación al grado de herniación de hígado en tórax, lo que afecta en forma directa la supervivencia, la necesidad de ECMO y la morbilidad neonatal temprana. Algunas publicaciones indican supervivencia de 75-95% en aquellos pacientes con hígado en cavidad abdominal a diferencia de solo un 45% de supervivencia en los pacientes con hígado en tórax.

La presencia de anomalías asociadas ensombrece el pronóstico al igual que las alteraciones cromosómicas. El manejo adecuado de estos pacientes requiere descartar de otras malformaciones mediante USP y realización de cariógrama prenatal.

Manejo obstétrico prenatal:

Ante la sospecha diagnóstica, se debe realizar USP para evaluar volumen pulmonar y descartar otras malformaciones, principalmente cardíacas. Se debe realizar RMN fetal para evaluar posición hepática y volumen pulmonar, y realizar cariógrama.

El manejo es expectante con vigilancia de condición fetal mediante USP. Se recomienda la administración de corticoides prenatales si el parto ocurre antes de las 34 semanas de gestación.

En forma experimental en aquellos fetos con mal pronóstico con LHR < 1 e hígado torácico, se ha intentado estimular el crecimiento pulmonar a través de la oclusión transitoria de tráquea mediante la instalación de balón. Este procedimiento fetal, se realiza en fetos a las 28 semanas de gestación con retiro a las 34 semanas, se ha descrito como principal complicación el parto prematuro, a pesar de lo cual incrementaría la supervivencia de 24 a 49%.

La resolución de estas gestaciones debe ser planificada en centros hospitalarios de nivel terciario con experiencia. El tiempo y la vía del parto no es clara. Se recomienda resolución con 38 semanas o más de gestación, aunque algunos estudios muestran menor morbimortalidad en aquellas gestaciones resueltas entre las 40-41 semanas. El nacimiento vía cesárea no ha demostrado incidir en forma significativa en el pronóstico de estos pacientes.

Diagnóstico Post Natal:

A pesar del aumento en la cobertura del control prenatal y de los avances en USP, el diagnóstico prenatal no se logra en todos los casos (11-33%). En aquellos pacientes sin

diagnóstico previo, la presentación clínica mas frecuente es un distrés respiratorio severo acompañado de cianosis persistente, abdomen excavado, auscultación de latidos cardiacos desviados, asimetría en la auscultación pulmonar. En raras ocasiones se presenta con clínica de dificultad en la alimentación, infecciones respiratorias a repetición u obstrucción intestinal. El diagnóstico se confirma con la Rx AP-L de tórax en que se aprecia la presencia de intestino en el hemitórax comprometido.

Se debe considerar dentro del diagnostico diferencial las cardiopatías congénitas cianóticas, la hipertensión pulmonar persistente del recién nacido, las malformaciones pulmonares, relajación diafragmática, hipoplasia pulmonar secundaria a otras causas.

Manejo postnatal:

En sala de parto se recomienda monitorizar a los recién nacidos e intubación inmediata, evitando la ventilación a través de máscara facial La ventilación a presión positiva se debe realizar a través de bolsa autoinflable o reanimador en T evitando el uso de presiones mayores a 25 cm H₂O. La saturación objetivo preductal es de 80-95% iniciando con FIO₂ 1, y ajustando según saturación. Se debe instalara SOG/SNG con aspiración continua para descomprimir el intestino y favorecer la expansión pulmonar. No se recomienda el uso de surfactante.

El manejo general de estos pacientes incluye sedación adecuada con opiodes, lo que facilita el manejo de la HP y del dolor post cirugía. El uso de bloqueadores neuromusculares debe ser evitado. Se debe propiciar un balance hídrico negativo, restringiendo aportes los primeros días a valores entre 40-60 ml/k/d. Es recomendable el apoyo nutricional precoz con nutrición parenteral.

El manejo ventilatorio tiene por objetivo minimizar el daño pulmonar inducido por ventilación mecánica, utilizando una ventilación gentil, ya sea convencional o de alta frecuencia, se sugiere mantener saturaciones preductales entre 85-95% con un target post ductal $\geq 70\%$ y PCO₂ entre 45-60 mmHg. Se recomienda usar en VM convencional PIM < 25 , peep 3-5, TI cortos con FR ajustadas según PCO₂. En HFO se recomienda usar la mínima PMVA para lograr reclutamiento pulmonar adecuado (8 EIC a derecha)

Se debe asegurar adecuada perfusión de órganos blanco manteniendo pH ≥ 7.20 , lactato < 5 mmol/lit y diuresis ≥ 1 ml/k/h. El rango de presión arterial sistémica deseable debe ser apropiado para la edad gestacional del paciente y lo suficientemente alto para favorecer el shunt de izquierda a derecha a través del ductus arterioso. Cualquier signo de hipoperfusión debe ser manejado con reposición de volumen en bolo mediante solución salina y seguido de apoyo con inótropos (dopamina/dobutamina/epinefrina).

El manejo de la hipertensión pulmonar (HP) debe incluir la evaluación ecocardiográfica dentro de las primeras 24 horas de vida, la que nos dará información acerca de la presión en arteria pulmonar y de la función de ventrículo derecho-izquierdo. El manejo de la HP y la disfunción ventricular prima sobre la reparación quirúrgica.

Se recomienda la evaluación ecocardiográfica seriada para evaluar respuesta a las terapias implementadas.

Algunas publicaciones promueven el uso de prostaglandina E1 en el caso de HP con disfunción del VD y ductus arterioso pequeño, con el objeto de mantener una válvula de escape a la presión pulmonar y no empeorar la función ventricular.

El uso de corticoides esta recomendado solo si existe insuficiencia suprarrenal demostrada.

El iNO no ha demostrado ser efectivo en el manejo de HP en pacientes con HDC, estudios

clínicos no han demostrado su efectividad en mejorar sobrevida y disminuir la necesidad de ECMO, sin embargo, se observa una respuesta positiva en algunos casos, por lo que se recomienda realizar una prueba terapéutica si el índice de oxigenación (IO) es mayor a 20. iNO debe ser administrado por al menos una hora y se considera que hay respuesta al tratamiento si hay un incremento en la PaO₂ de 10-20 mmHg o de un 10% de la saturación arterial de O₂.

Puede considerarse el uso de milrinona (inhibidor fosfodiesterasa 3) en el caso de HP y disfunción de ventrículo izquierdo dado su efecto lusitropo e inótopo. Limitan su uso la presencia de arritmias e hipotensión sistémica.

Sildenafil, mejora la función cardiovascular y la oxigenación en pacientes con HDC, eventualmente puede mejorar la respuesta a iNO y disminuir el riesgo de rebote de HP en pacientes en fase de weaning de iNO.

Otros vasodilatadores pulmonares como prostaciclina, Iloprost y Bosentan se han usado en pacientes neonatales como terapia experimental. Aun no hay estudios randomizados y controlados que recomienden su uso.

Debido a los avances en el manejo postnatal de pacientes con HDC, el uso de ECMO como terapia de rescate ha disminuido. ECMO reduce la mortalidad en pacientes con HDC, con tasas de sobrevida > 50% post ECMO. Son indicaciones generales de ECMO: saturación < 85% preductal o IO > 40 con terapia ventilatoria óptima, hipotensión sistémica refractaria a volumen e inótopos, PCO₂ > 60 pH < 7,15. Quedan excluidos aquellos pacientes con malformaciones mayores, síndromes genéticos o que tengan evidencia de disfunción neurológica grave.

Cirugía:

El momento de la cirugía debe estar relacionado con la estabilidad hemodinámica y respiratoria. Algunos autores consideran como paciente estable aquel que requiere PIM < 24, PMVA < 12, estado ácido base y hemodinamia normal, HP resuelta. Algunos pacientes por su inestabilidad requieren uso de ECMO, realizándose la reparación quirúrgica en ECMO o después de este.

La técnica quirúrgica clásica contempla la cirugía abierta con reducción de vísceras a abdomen y reparación del defecto mediante sutura o parche de Goretex. Sin embargo en los últimos años han ganado popularidad las técnicas quirúrgicas mínimamente invasivas, a pesar de un alto riesgo de recurrencia.

Pronóstico:

La prematuridad, el grado de hipoplasia pulmonar, la ventilación mecánica, la toxicidad por oxígeno y las anomalías vasculares juegan un rol importante en la mortalidad asociada a HDC.

Las tasas de sobrevida varían entre 60-70% hasta 90% en centros con experiencia y con altos volúmenes de manejo de este tipo de pacientes.

Los pacientes que sobreviven presentan morbilidades a largo plazo que incluyen afectaciones del sistema respiratorio, mal nutrición, hipoacusia, alteraciones en el neurodesarrollo y recurrencia de HDC. Es importante el manejo multidisciplinario de estos pacientes orientados a la detección de complicaciones en forma temprana, asegurar adecuada nutrición, evaluación de función pulmonar, seguimiento ecocardiográfico y rehabilitación oportuna en el caso de presentar alteraciones en el neurodesarrollo.

Bibliografia:

1. Vasant K. Current Concepts in the Management of Congenital Diaphragmatic Hernia in Infants Indian J Surg (July–August 2015) 77(4):313–321
2. Lally K. Congenital diaphragmatic hernia – the past 25 (or so) years. Journal of Pediatric Surgery 51 (2016) 695–698
3. McHoney M. Congenital diaphragmatic hernia, management in the newborn. Pediatr Surg Int (2015) 31:1005–1013
4. Kays D. Congenital Diaphragmatic Hernia: Real Improvements in Survival. NeoReviews August 2006 Vol.7 No.8 , 428-439