

# Hernia diafragmática congénita de aparición tardía en pediatría

Dres.: I. Suley Tirado Perez, U. De Jesús Castro y A. C. Zárate Vergara.  
Facultad Ciencias De La Salud, Programa Cuidado Intensivo Pediátrico.  
Universidad De Santander, Bucaramanga, Colombia.

## Resumen

La hernia diafragmática de aparición tardía representa del 5% al 25% de las hernias diafragmáticas congénitas, la aparición más allá del período neonatal es infrecuente, el diagnóstico se inicia ante la sospecha clínica y el tratamiento es quirúrgico, teniendo buen pronóstico a corto y largo plazo.

Se analizaron retrospectivamente tres casos en el período de seis meses en una institución de referencia en pediatría para determinar la incidencia de la presentación tardía de CDH para el diagnóstico precoz. La edad de los pacientes osciló entre 1,8 meses a 8 años. Los tres de sexo femenino, presentando dos del lado derecho y uno del lado izquierdo. Los diagnósticos fueron hechos por radiografía de tórax y tomografía axial computarizada.

La hernia diafragmática de aparición tardía es infrecuente, la sospecha clínica es importante para el diagnóstico ya que puede ser una condición que amenaza la vida. A diferencia de la hernia diafragmática congénita en etapa neonatal de mal pronóstico, ésta es de buen pronóstico. En esta población fue más común en niñas y del lado derecho contrario a lo descrito usualmente en la literatura. El diagnóstico precoz y el tratamiento adecuado favorecen un buen pronóstico.

**Palabras clave:** Hernia diafragmática – Eventración – Plástica

## Summary

Diaphragmatic hernia of late onset represents 5% to 25% of congenital diaphragmatic hernias, the appearance beyond the neonatal period is infrequent, the diagnosis begins with clinical suspicion and the treatment is surgical, having a good short and long prognosis term.

We retrospectively analyzed three cases in the six-month period at a referral institution in pediatrics to determine the incidence of late presentation of CDH for early diagnosis. The age of the patients ranged from 1.8 months to 8 years. The three of female, presenting two of the right side and one of the left side. The diagnoses were made by chest x-ray and computerized axial tomography.

Diaphragmatic hernia of late onset is infrequent, clinical suspicion is important for diagnosis since it can be a life-threatening condition. Unlike congenital diaphragmatic hernia in the neonatal stage with poor prognosis, this prognosis is good. In this population it was more common in girls and on the right side contrary to what is usually described in the literature. Early diagnosis and adequate treatment favor a good prognosis.

**Index words:** Diaphragmatic hernia – Eventration – Plastic

## Resumo

Hérnia diafragmática de início tardio representa 5% a 25% de hérnia diafragmática congênita, a aparência para além do período neonatal é raro, o diagnóstico é iniciada suspeita clínica eo tratamento é cirúrgico, com bom prognóstico a curto e longo prazo.

Analisamos, retrospectivamente, três casos no período de seis meses em uma instituição de referência em pediatria para determinar a incidência de apresentação tardia de HDC para o diagnóstico precoce. A idade dos pacientes variou de 1,8 meses a 8 anos. Os três da fêmea, apresentando dois do lado direito e um do lado esquerdo. Os diagnósticos foram feitos por radiografia de tórax e tomografia axial computadorizada.

A hérnia diafragmática de início tardio é infrequente, a suspeita clínica é importante para o diagnóstico, uma vez que pode ser uma condição com risco de vida. Ao contrário da hérnia diafragmática congênita no estágio neonatal com prognóstico ruim, esse prognóstico é bom. Nesta população era mais comum em meninas e no lado direito, ao contrário do que é usualmente descrito na literatura. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado favorecem um bom prognóstico.

**Palavras-chave:** Hérnia diafragmática – Eventação – Plástico

## Introducción

La hernia diafragmática congénita (CDH) es una malformación compleja, asociada con alta mortalidad<sup>1</sup>. La supervivencia depende de factores principales como el grado de hipoplasia y la presencia de defectos congénitos, especialmente cardiovasculares y cromosopatías<sup>2</sup>. Hasta el 40% de los recién nacidos con CDH tiene una o más malformaciones, y aproximadamente la mitad de ellos son cardíacas<sup>1</sup>. El defecto más frecuente ocurre en la región posterolateral izquierda del diafragma (hernia de Bochdalek), pero puede ser derecho en el 15% de los casos o bilateral en cerca del 1-2%. La agenesia completa del diafragma y la eventración son manifestaciones muy raras<sup>3</sup>.

La mayoría de veces el diagnóstico de hernia diafragmática es un hallazgo incidental, al realizar radiografías de tórax en un síndrome de dificultad respiratoria o en cuadros febriles. Muchos pacientes son asintomáticos, pero el hecho que la segmentación bronquial y la multiplicación alveolar se prolonga hasta los 8 años de edad y que la ocupación parcial del hemitórax va en detrimento directo del desarrollo completo de ese pulmón, se plantea la discusión acerca de la indicación y oportunidad de la corrección quirúrgica de esta patología. Esto plantea diferentes situaciones para un abordaje adecuado frente a los principales fenómenos dados como son la dificultad respiratoria, hipoxemia e hipercarbia. La presentación congénita tardía a diferencia de las manifestaciones en etapa neonatal varía con sin-

tomatología menos aguda e inespecífica y generalmente el diagnóstico es circunstancial. El tratamiento es quirúrgico corrigiendo el defecto y el pronóstico a corto y largo plazo es excelente<sup>1,2</sup>.

## Presentación de los casos

### Caso 1:

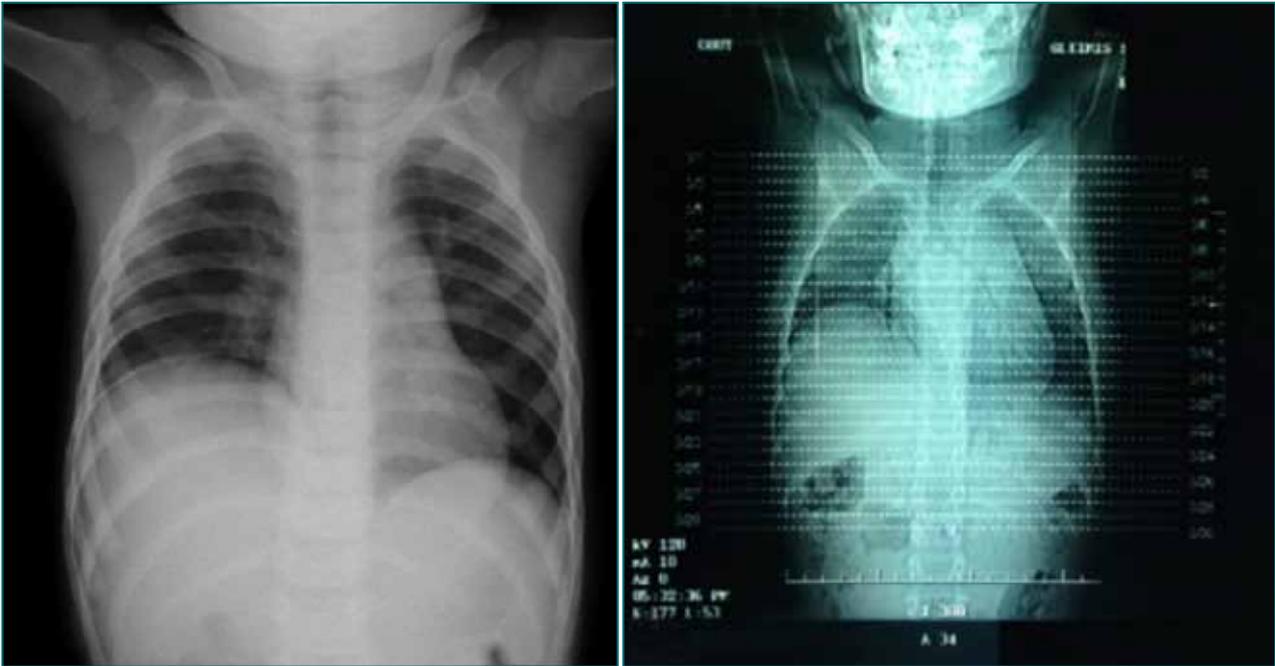
Escolar de sexo femenino de 8 años de edad, que asiste al servicio de consulta externa del Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja, remitido de San Basilio de Palenque, con radiografía de tórax que muestra elevación de hemidiafragma derecho. El paciente al momento de la consulta estaba asintomático pero un mes antes presentó síntomas respiratorios bajos dados por rinorrea, tos y dificultad respiratoria que motivaron la solicitud de la radiografía de tórax para descartar neumonía y que cedieron después de tratamiento médico.

Al examen físico encontramos una paciente en buenas condiciones generales y musculo-nutricionales, con signos vitales estables, sin signos de dificultad respiratoria, con disminución del murmullo vesicular en campo pulmonar derecho.

Con la anamnesis, los hallazgos del examen físico y de la radiografía de tórax, (**Figura 1**) que mostró marcada elevación del hemidiafragma derecho se realizó impresión diagnóstica de eventración diafragmática y se solicitó escanografía de tórax para corroborar diagnóstico.

La tomografía axial computarizada (TAC) de tórax (**Figura 2**) mostró cambios compatibles con eventración diafragmática y fue remitido a cirugía pediátrica para valoración. A la fecha actual la niña evoluciona asintomática, el servicio de

cirugía pediátrica concluye elevación diafragmática moderada, por lo cual considera no ameritar cirugía y continuar manejo conservador mediante vigilancia periódica estricta.



**Figuras 1 y 2.** Radiografía de tórax y tomografía axial computarizada, Se observan arcos costales horizontales y asas intestinales en el hemitórax derecho, y la silueta cardíaca está desplazada hacia el hemitórax izquierdo.

### Caso 2:

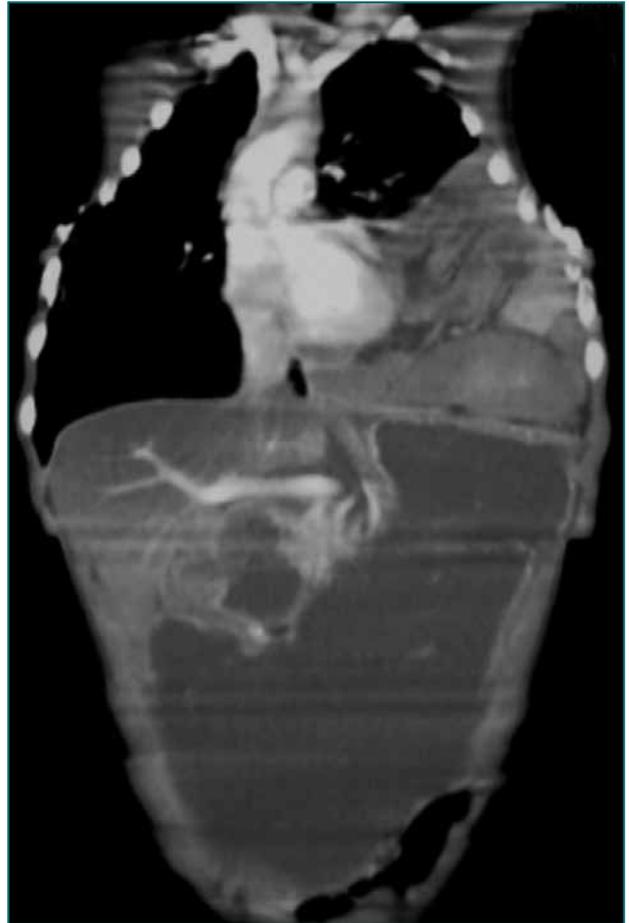
Paciente escolar de 8 años de edad, sexo femenino, previamente sana, con cuadro clínico de aproximadamente 15 días de evolución, quien consultó en varias ocasiones a diferentes hospitales, por presentar episodios de emésis de contenido alimentario, con empeoramiento progresivo de estado musculo nutricional. Niega antecedentes de importancia.

Al examen físico se destaca disminución de murmullo vesicular en base pulmonar izquierda, por lo cual se hace sospecha clínica de neumonía y se realiza como estudio complementario radiografía de tórax, donde se encuentra, imagen sugestiva

de asas intestinales en hemitórax izquierdo. Ante hallazgos sugestivos de defecto diafragmático solicitan TAC de tórax (**Figura 3**), donde se informa eventración diafragmática con presencia de asas intestinales a nivel de tórax, decidiendo remisión a cirugía pediátrica, servicio que solicita, radiografía de tránsito intestinal contrastado, confirmando diagnóstico con dicho estudio.

Por lo anterior, se realizó cirugía correctora, con reducción de asa de intestino delgado, colon y bazo. La escolar tuvo buen postoperatorio, siendo dada de alta, con adecuada condición clínica, continuando vigilancia estricta ambulatoria.

**Figura 3.** Reconstrucción coronal de TAC de tórax, estómago en cavidad abdominal, asa intestinal y epiplón herniados hacia el tórax.



### Caso 3:

Paciente femenino de 18 meses de edad quien ingresa a la institución con cuadro clínico de 1 mes de evolución de sintomatología respiratoria manejada con salbutamol inhalado y radiografía de tórax (**Figura 4**) que evidencia hallazgo sugestivo de hernia diafrágica corroborada con TAC de tórax simple y contrastado (**Figura 5**)

confirmando presencia de hernia hiatal por enrollamiento en cámara gástrica en su totalidad en cavidad torácica requiriendo manejo quirúrgico.

Presentó evolución favorable, sin signos de dificultad respiratoria, tolerando alimentación enteral. Debido a la evolución favorable se da egreso médico con recomendaciones y signos de alarma.



**Figura 4.** Se aprecia en ambas bases pulmonares dos lesiones redondeadas, con nivel líquido en su interior, compatible con gran hernia hiatal a este nivel.

## Discusión

La hernia diafragmática congénita (CDH) es un defecto que ocurre en 1 de cada 3.000 nacidos vivos, aunque la incidencia de CDH basada en la literatura disponible oscila entre aproximadamente 0,8-5/10.000 nacimientos<sup>4</sup>. La aparición luego del periodo neonatal varía de 5% hasta 30%. Existe menor incidencia entre los afroamericanos. De estos pacientes el 60% aproximadamente ocurre de forma aislada sin otras anomalías congénitas. La hernia diafragmática congénita de presentación tardía (CDH) se ha definido como la entidad diagnosticada después del período neonatal debido a síntomas iniciales después del período neonatal o casos asintomáticos que se encuentran en el examen radiológico de rutina del tórax después del período neonatal. Constituye una rara anomalía congénita del diafragma que se presenta debido a una embriogénesis deficiente con atrofia de las fibras musculares del diafragma, transformación de conjuntiva y pérdida del tono muscular. Es más frecuente del lado izquierdo, y se han reportado casos bilaterales; también se reconoce un predominio del sexo masculino. Se asocia a infecciones de la gestación como la rubéola y el citomegalovirus, displasia espondilotorácica de Jarcho-Levin, malformaciones como hipoplasia pulmonar, secuestro pulmonar, cardiopatía congénita, ectopia renal y vólvulo gástrico, enfermedades cromosómicas y diversas miopatías y anomalías de la médula espinal<sup>2,3</sup>.

La etiología sigue siendo material de estudio, siendo de causa multifactorial, la base embriológica de CDH sigue siendo controvertida. Inicialmente el defecto ocurre secundario al fallo de las diferentes partes del diafragma resultando en un canal pleuroperitoneal defectuoso. Se han estudiado y demostrado un defecto en el diafragma primordial llamado pliegue pleuroperitoneal. Esto, a su vez, permite al intestino entrar en la cavidad torácica cuando regresa del celoma extraembrionario del ombligo. Otra hipótesis es la hipoplasia pulmonar como factor fisiopatológico de la hernia diafragmática<sup>1,4</sup>.

Una debilidad en el diafragma puede causar eventración y puede ser confundido con una hernia diafragmática. La eventración diafragmática es más común en el lado derecho y no está asociado con hipoplasia pulmonar. Mientras que la ausencia completa del diafragma puede producir una agenesia diafragmática y una agenesia e hipoplasia pulmonar. Independientemente de la base, un defecto en el diafragma hace que las vísceras abdominales hernien en la cavidad to-

rácica, resultando en un pulmón con desarrollo anormal. Esta puede ser agravado aún más por el subdesarrollo ventricular izquierdo, la hipertrofia ventricular derecha y la disfunción ventricular<sup>1,5</sup>.

Formas sindrómicas de CDH puede aparecer como un defecto de nacimiento aislado o asociación con otras anomalías no relacionadas con hernia. Algunas anomalías incluyendo hipoplasia pulmonar, anomalías en posición, malrotación intestinal y conducto arterioso permeable son típicamente considerados efectos secundarios de CDH y no se consideran motivos de clasificación como no aislados CDH. Hallazgos comunes asociados con CDH incluyen anomalías cardiovasculares, anomalías del SNC, y anomalías genitourinarias y/o renales. Algunos individuos con CDH no aislada tienen patrones de anomalías que sugieren fuertemente un síndrome genético específico. En los pacientes con CDH para los cuales un diagnóstico sindrómico, los más frecuentes son: síndrome de Fryns (MIM 229850). Sin embargo, los informes de individuos con fenotipos tipo Fryns Asociadas con anomalías cromosómicas incluidas Duplicación de 1q24-q31.2; Supresión de la parte terminal De 6q, 8p23,1 y 15q26; Y trisomía parcial 22- Sugiere que algunos casos de CDH atribuido a este síndrome recesivo es probable que representen genocopias de este trastorno. Muchos de los síndromes asociados con CDH tienen patrones de herencia mendeliana y, en muchos casos, la localización y/o la identidad del gen causante es desconocida<sup>5,6</sup>.

Los casos con hígado en tórax tienen peor supervivencia. La posición intratorácica del estómago tiene menos valor para este propósito. Cuando el diagnóstico se hace en el útero, la amniocentesis se realiza a menudo para detectar alteraciones cromosómicas y puede ayudar a estimar la madurez pulmonar. Después del nacimiento, el diagnóstico se hace fácilmente sobre la base de síntomas y signos físicos. Una radiografía simple de tórax y abdomen informan de la posición de la hernia visceral. Los gases en la sangre y el estado del pH reflejan la eficiencia de intercambio de gases. La ultrasonografía del corazón es necesaria para descartar las malformaciones asociadas, por la medición del "shunt" de derecha a izquierda y para estimar la gravedad de la hipertensión pulmonar<sup>5,6</sup>.

La colocación de un catéter nasogástrico en el estómago antes de la radiografía del tórax y el abdomen puede ayudar a localizarlo o para detectar el desplazamiento esofágico. En algunos raros casos, los rayos X pueden sugerir una mal-

formación quística en el pulmón, pero de nuevo la posición del estómago y el contorno de las burbujas de gas intraabdominales facilita la distinción de ambas condiciones<sup>1,5,7</sup>.

La presentación tardía de CDH es poco frecuente. Los numerosos informes casos de niños mayores se han citado a menudo como presentaciones únicas o hallazgos inusuales. La presentación poco después del nacimiento suele presentar pocos problemas de diagnóstico, aunque están asociados con varias dificultades de gestión. En contraste, el diagnóstico de CDH de presentación tardía puede ser un reto debido a sus diversas presentaciones. Los síntomas y signos están lejos de ser específicos y superponen otra patología<sup>8-10</sup>.

Algunas investigaciones sugieren que la corrección de los defectos diafragmáticos no es urgencia en los niños mayores, Sin embargo, la gran mayoría de los cirujanos pediátricos aconsejan Corrección quirúrgica sin demora una vez que

el diagnóstico se ha establecido. La cirugía de emergencia se considera si los síntomas son agudos. Es frecuente la fijación o rotación anormal del intestino. La incidencia reportada varía Del 6% al 81%. Elegir el mejor método de tratamiento para reparar CDH se ha convertido en un desafío entre los cirujanos. Algunos apoyan la toracotomía como la mejor opción de tratamiento, mientras que otros creen que la laparotomía es mejor que la toracotomía para tratar posibles complicaciones como malrotación, obstrucción, estrangulación y perforación de vísceras abdominales. Además, en algunos casos, técnicas con mínima invasión como toracoscopía y laparoscopía se utilizan para reparar la hernia de Bochdalek<sup>5,9,10</sup>.

En nuestros pacientes, debido a la demora en la manifestación clínica y la probabilidad de adherencia al tórax y la restauración del diafragma en el lado del defecto, se decidió toracotomía para tener mayor campo quirúrgico.

## Bibliografía

1. Chandrasekharan, P. K., Rawat, M., Madappa, R., Rothstein, D. H., & Lakshminrusimha, S. Congenital Diaphragmatic hernia. A review. *Maternal Health Neonatol Perinatol* 2017; 3, 6. <http://doi.org/10.1186/s40748-017-0045-1>
2. Wu, Shengde. Congenital diaphragmatic eventration in children: 12 years' experience with 177 cases in a single institution, *J Pediatr Surg* 2011; 50 (7) 1088-1092.
3. Kim DJ, Chung JH. Late-Presenting Congenital Diaphragmatic Hernia in Children: The Experience of Single Institution in Korea. *Yonsei Medical Journal*. 2013; 54(5):1143-1148. doi:10.3349/ymj.2013.54.5.1143.
4. Harrison MR. The fetus with a diaphragmatic hernia: pathophysiology, natural history, and surgical management. In: *The unborn patient fetal diagnosis and treatment*. 2nd ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1990. p. 259-319.
5. Sequeda Monterroza JS, Suley Tirado Pérez I, Zárate Vergara AC. Diaphragmatic Eventration In Children, Case Report And Review Topic. *REVISALUD Unisucre* 2014; 2(2): 61-67, Sincelejo (Col.) ISSN: 2339-4072.
6. Holder, A. M., Klaassens, M., Tibboel, D., de Klein, A., Lee, B., & Scott, D. A. Genetic Factors in Congenital Diaphragmatic Hernia. *American Journal of Human Genetics* 2007; 80(5), 825-845.
7. Tovar, JA *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7: 1. doi: 10.1186 / 1750-1172-7-1.
8. Elhalaby EA, Abo Sikeena MH. Delayed presentation of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int* 2002; 18:480-485.
9. Baglaj M. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: a clinical spectrum. *Pediatr Surg Int* 2004;20:658-669.
10. Muzzafar S, Swischuk LE, Jadhav SP. Radiographic findings in late-presenting congenital diaphragmatic hernia: helpful imaging findings. *Pediatr Radiol* 2012; 42:337-342.

---

Trabajo enviado para evaluación en septiembre de 2017.

Aceptado para publicación en enero de 2018.

Dra. I. Suley Tirado Pérez

Médico Epidemióloga

Master En Cuidado Paliativo Pediátrico

Residente Cuidado Intensivo Pediátrico

Institución: Universidad De Santander, Departamento: Santander, Colombia

Correo: irinasuley@gmail.com

Número telefónico: +57 314598697

Dirección correspondencia: El Bosque Sector F Apartamento 302

Floridablanca, Santander, Colombia