

Hernia Diafragmática Congénita Posterolateral Izquierda: Presentación de un Caso Clínico

Congenital Diaphragmatic Hernia Prenatal: Presentation of a Clinical Case

Luskenia del Río Romero 
luskeniadelrioromero@gmail.com

María Amanda Licea Rodríguez 
amandalr@infomed.sld.cu

Centro de Genética Municipal "Leanet Borbolla", Manzanillo, Cuba

RESUMEN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es una condición poco común que se presenta cuando algunos órganos del abdomen se desplazan hacia la cavidad torácica debido a el defecto en el diafragma. **Objetivo:** Describir un caso clínico de hernia diafragmática en el feto de una paciente con edad gestacional de 21 semanas, mediante diagnóstico ultrasonográfico. **Descripción del caso clínico:** La paciente no presenta antecedente de gestaciones o abortos previos. No se comprobó el consumo o exposición a agentes teratógenos, ni niveles de consanguinidad. El diagnóstico se realizó a las 21 semanas de embarazo mediante diagnóstico ultrasonográfico. Durante el examen, se comprobó la presencia de gestación, feto único con biometría para 21 a 22 semanas, acorde a la fecha de la última menstruación, diámetro biparietal (DBP) 55 mm, circunferencia cefálica (CC) 200 mm, longitud del fémur (LF) 40.04 mm, circunferencia abdominal (CA) 158 mm, y peso fetal estimado (PFE) 464 g, con estructuras cerebrales normales, columna cerrada, miembros presentes y normales, buena vitalidad, riñones y vejigas normales y huesos presentes normales. Por otra parte, al examen de la región toracocardiaca se verificó área cardíaca pequeña en posición mesocárdica, y desplazada con una imagen sonoluscente en la región posterior que dificulta la visualización de las estructuras cardíacas.

Palabras clave: Diagnóstico ultrasonográfico; Embarazo; Feto; Hernia diafragmática; Malformación congénita.

ABSTRACT

Congenital diaphragmatic hernia (CDH) is an uncommon condition that occurs when some abdominal organs shift into the thoracic cavity due to a defect in the diaphragm. **Objective:** To describe a clinical case of diaphragmatic hernia in a fetus from a patient with a gestational age of 21 weeks, diagnosed via ultrasound. **Clinical Case Description:** The patient has no history of previous pregnancies or abortions. There was no evidence of teratogen exposure or consanguinity levels. The diagnosis was made at 21 weeks of gestation through ultrasound imaging. In the thoracoabdominal sagittal view, a single fetus was observed with measurements consistent with 21 to 22 weeks, aligning with the last menstrual period: biparietal diameter (BPD) of 55.41 mm, head circumference (HC) of 200.6 mm, femur length (FL) of 40.04 mm, abdominal circumference (AC) of 158.87 mm, and estimated fetal weight (EFW) of 464 g. The brain structures appeared normal, the spine was closed, limbs were present and normal, and there was good vitality. The kidneys and bladder were normal, and bone structures were also normal. Additionally, upon examination of the thoracocardiac region, a small cardiac area was verified in a mesocardiac position, with a sonolucent image in the posterior region that hindered visualization of the cardiac structures.

Key words: Congenital malformation; Diaphragmatic hernia; Fetus; Pregnancy; Ultrasonographic diagnosis

INTRODUCCIÓN

La hernia diafrágica congénita (HDC) es una condición poco común que se presenta cuando algunos órganos del abdomen se desplazan hacia la cavidad torácica debido a un defecto en el diafragma. Esta anomalía puede provocar problemas como el desarrollo insuficiente de los pulmones y la hipertensión en el área torácica. En condiciones normales, el intestino debería regresar al abdomen entre las semanas 10 y 12 de gestación, momento en el cual el diafragma ya está completamente formado ⁽¹⁾.

La hernia diafrágica congénita (HDC) es un defecto anatómico que se estima que afecta a 1 de 4,000 niños nacidos vivos en todo el mundo. La definición de este trastorno es la herniación del contenido abdominal en la cavidad torácica, lo que casi siempre conlleva hipoplasia pulmonar y problemas respiratorios secundarios. Aunque existen avances en diagnóstico y tratamiento, tales como alta frecuencia ventilación y utilización del óxido nítrico, la mortalidad materna sigue siendo alta, variando entre el 30% y el 50% en general comparado con existencia de malformaciones asociadas. La supervivencia puede ser hasta del 85 % en el centro de atención especializada, aunque con morbilidad a largo plazo muy significativa ^(2,3).

En Latinoamérica, la incidencia de HDC es similar a la media global, oscilando entre 1 en 2,500 y 1 en 4,000 recién nacidos. Un estudio en Uruguay reportó una incidencia de 0.04 por cada 1,000 nacidos vivos, con una mortalidad global del 51%. La mayoría de los casos son unilaterales, predominando las hernias izquierdas. La asociación con malformaciones congénitas aumenta el riesgo de mortalidad, siendo las anomalías cardíacas las más comunes. A pesar de los avances en la atención neonatal, se observa un incremento en la morbilidad a largo plazo entre los sobrevivientes ⁽⁴⁾.

En Cuba, la HDC presenta una incidencia que varía entre 1 en 3,000 y 1 en 4,000 recién nacidos. En un estudio reciente, se encontró que la mortalidad global fue del 34.3%, siendo la hipertensión pulmonar grave una de las principales causas de muerte. La atención perinatal integral y protocolos adecuados son esenciales para mejorar los resultados. Aunque se han logrado avances significativos en el manejo neonatal, persisten desafíos relacionados con el diagnóstico temprano y el tratamiento oportuno, lo que resalta la necesidad de seguir investigando y mejorando las estrategias de atención ^(5,6).

Los hallazgos ultrasonográficos son fundamentales para el diagnóstico y la evaluación del pronóstico en casos de hernia diafrágica congénita. Uno de los principales marcadores ultrasonográficos es la relación pulmón-cabeza (LHR, por sus siglas en inglés), que evalúa el tamaño del pulmón en relación con el tamaño de la cabeza del feto. Un LHR superior a 1.4 se asocia con una alta tasa de supervivencia, mientras que un LHR inferior a 1.4 puede indicar un pronóstico más grave, con tasas de supervivencia que pueden caer por debajo del 40%. En este sentido, la evaluación ecográfica permite identificar otros factores críticos, como la posición del hígado y la presencia de polihidramnios, que también influyen en el pronóstico neonatal. En este contexto, es esencial realizar un seguimiento adecuado y considerar intervenciones oportunas para mejorar los resultados en neonatos afectados por esta condición ⁽⁷⁾.

Otro hallazgo crítico es la posición del hígado. La presencia del hígado en el tórax durante las evaluaciones prenatales es un indicador de mal pronóstico, ya que su herniación está relacionada con una

mortalidad neonatal significativamente alta, alcanzando hasta el 83.3%. Además, otros factores como la presencia de polihidramnios y la herniación del estómago también deben ser considerados, ya que pueden influir en la gravedad de la condición y en los resultados posnatales ⁽⁸⁾.

El pronóstico para los fetos con hernia diafragmática congénita tiende a ser reservado, dependiendo en gran medida de los hallazgos ecográficos. Un LHR menor a 1.2 se considera un fuerte predictor de alta mortalidad posnatal, especialmente si se asocia con signos clínicos como dificultad respiratoria y un bajo puntaje de APGAR al nacer. Estas complicaciones, junto con la hipoplasia pulmonar y la hipertensión pulmonar persistente, contribuyen a una elevada mortalidad neonatal. En conclusión, un diagnóstico prenatal adecuado y la evaluación cuidadosa de los marcadores ultrasonográficos son esenciales para determinar el pronóstico y planificar intervenciones que puedan mejorar los resultados neonatales en casos de hernia diafragmática congénita ⁽⁹⁾.

En este contexto, el objetivo del presente trabajo es describir un caso clínico de hernia diafragmática en un feto de una paciente con edad gestacional de 21 semanas, mediante diagnóstico ultrasonográfico.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

La paciente fue remitida desde el Centro de Genética “Gelacio Calaña” del Municipio Niquero al Centro de Atención Secundaria Regional de Genética en Manzanillo, ambos situados en la provincia Granma en Cuba. Con el objetivo de la evaluación por riesgo genético debido a la edad de 17 años. La misma, no presenta antecedente de gestaciones o abortos previos (G1 P0 A0). Por otra parte, no se comprobó el consumo o exposición a agentes teratógenos, ni niveles de consanguinidad en la paciente embarazada.

Además, como antecedente patológico personal la paciente refiere Asma bronquial sin tratamiento medicamentoso intercrisis, sin embargo, el padre del feto es una persona sana sin antecedentes familiares conocidos de malformaciones congénitas, ni patologías crónicas. Por otra parte, en la familia de la gestante la mamá presenta la misma patología y el padre es un hombre sano, en ellos no se encontró antecedentes familiares de cromosomopatía ni defectos congénitos.

El diagnóstico ultrasonográfico del primer trimestre se realizó el 21 de octubre del 2024, arrojando los siguientes resultados: feto único, con longitud cráneo-caudal 61.4 mm para 12.3 semanas de edad, cabeza y columna normal, perfil facial normal, latidos cardíacos presentes, pared anterior cerrada con salida del cordón umbilical, con presencia de dos arterias umbilicales normales, estómago y vejigas presentes, miembros superiores e inferiores normales, buena vitalidad fetal, frecuencia cardíaca 160 lpm, ductus venoso normal, flujo tricúspido normal, translucencia nuchal 1.4 mm y hueso nasal presente, líquido amniótico normal, placenta íntegra, sin observarse patologías ginecológicas asociadas. Por otra parte, la flujometría de vasos uterinos maternos fueron normales y cervicometría normal. Además, a su debido tiempo se realizó examen de electroforesis de hemoglobina y alfafeto proteína los cuales fueron normales.

El diagnóstico de la hernia diafragmática se produjo a las 21 semanas de embarazo, en el diagnóstico ultrasónico del segundo trimestre, el 10 de enero de 2025. En el corte sagital toracoabdominal

(figura 1), se observó, feto único con biometría para 21 a 22 semanas, acorde a la fecha de la última menstruación, diámetro biparietal (DBP) 55 mm, circunferencia cefálica (CC) 200 mm, longitud del fémur (LF) 40 mm, circunferencia abdominal (CA) 158 mm, peso fetal estimado (PFE) 464 g, con estructuras cerebrales normales, columna cerrada, miembros presentes y normales, buena vitalidad, riñones y vejigas normales y huesos normales. Por otra parte, al examen de la región toracocardiaca se verificó área cardíaca pequeña en posición mesocárdica, con una imagen sonoluscente en la región posterior que dificulta la visualización de las estructuras cardíacas.



Figura 1. Corte transversal torácico de cuatro cámaras cardíacas.

Además, en el corte sagital toracoabdominal (figura 2), se observó ausencia de estómago en el abdomen acompañado de disminución de la circunferencia abdominal. La imagen ecolucida se corresponde con el estómago del feto y la interrupción del diafragma a ese nivel. Por otra parte, el hígado fetal, el intestino delgado y grueso se encuentran en posición normal.



Figura 2. Corte sagital toracoabdominal

DISCUSIÓN

La hernia diafrágica congénita (HDC) representa una anomalía que plantea desafíos significativos en el ámbito clínico, tanto en su diagnóstico como en la gestión perinatal. Este caso clínico subraya la relevancia de realizar un diagnóstico ecográfico temprano, el cual permite llevar a cabo una evaluación adecuada del pronóstico y la planificación de intervenciones necesarias. A diferencia de otros estudios que reportan una mortalidad global del 51% en casos similares ⁽¹⁰⁾, nuestra paciente fue diagnosticada en una etapa temprana, lo que podría tener un impacto positivo en los resultados posnatales. La literatura indica que una relación pulmón-cabeza (LHR) superior a 1.4 se asocia con mejores tasas de supervivencia ^(7,11), lo que resalta la importancia de considerar estos marcadores para evaluar el riesgo.

En comparación con otros estudios realizados en Latinoamérica, donde se ha documentado una incidencia de HDC de entre 1 en 2,500 a 1 en 4,000 recién nacidos, la situación en Cuba es similar, con tasas que oscilan entre 1 en 3,000 y 1 en 4,000 ⁽¹²⁾. La identificación de factores como la posición del hígado y la presencia de polihidramnios es crucial para establecer un pronóstico adecuado. Por otro lado, la literatura señala que la hipertensión pulmonar es una de las principales causas de mortalidad en estos pacientes ⁽¹³⁾. Por lo tanto, la atención especializada y la intervención temprana son esenciales para reducir la morbilidad a largo plazo, como se ha demostrado en estudios recientes.

Un aspecto crítico a considerar es la evaluación de los hallazgos ultrasonográficos. En nuestro caso particular, la ausencia del estómago en el abdomen y la disminución de la circunferencia abdominal fueron indicadores claros de HDC. Estos hallazgos son coherentes con lo que establece la literatura, donde se destaca que un LHR inferior a 1.2 es un predictor de alta mortalidad posnatal ⁽⁸⁾. La identificación temprana de estas anomalías permite planificar mejor las intervenciones quirúrgicas y el soporte respiratorio necesario.

Adicionalmente, es importante considerar la historia clínica materna; en este caso particular, se incluye el asma bronquial, lo que resalta la necesidad de tener en cuenta factores maternos al manejar la HDC. La literatura muestra que la exposición a teratógenos y antecedentes familiares de malformaciones pueden incrementar el riesgo de complicaciones ⁽¹¹⁾. En este caso específico, la ausencia de antecedentes significativos en la familia sugiere que otros factores podrían estar influyendo en el desarrollo de HDC.

El manejo de esta condición debe ser multidisciplinario e involucrar a neonatólogos, cirujanos pediátricos y genetistas. La literatura respalda un enfoque colaborativo para optimizar los resultados en neonatos afectados por HDC. Identificar anomalías asociadas, como malformaciones cardíacas, es esencial ya que pueden agravar el pronóstico ⁽⁴⁾.

Finalmente, el presente caso clínico transmite un mensaje claro sobre la necesidad imperante de un diagnóstico prenatal adecuado y subraya la importancia de continuar con la educación médica. Aunque la HDC sigue representando un desafío considerable dentro del ámbito médico, adoptar un enfoque proactivo y colaborativo puede conducir a mejoras significativas tanto en los resultados como en la calidad de vida de los neonatos afectados.

CONCLUSIÓN

El caso presentado de hernia diafrágica congénita posterolateral izquierda diagnosticada prenatalmente a las 21 semanas de gestación resalta la importancia del diagnóstico ultrasonográfico temprano y detallado para la identificación de anomalías estructurales fetales. La detección oportuna permitió evaluar con precisión la localización y extensión del defecto, así como la posición de órganos abdominales y torácicos, factores clave para el pronóstico y la planificación perinatal.

A pesar de la ausencia de antecedentes familiares y factores de riesgo maternos, este caso ilustra que la HDC puede presentarse en gestantes sin antecedentes relevantes, subrayando la necesidad de un seguimiento ecográfico sistemático en el control prenatal. La correcta identificación de marcadores pronósticos, como la relación pulmón-cabeza y la posición del hígado, es esencial para anticipar posibles complicaciones y orientar la toma de decisiones clínicas.

Finalmente, el abordaje multidisciplinario y la atención especializada son fundamentales para optimizar los resultados neonatales en este tipo de malformaciones congénitas, contribuyendo a mejorar la supervivencia y reducir la morbilidad a largo plazo

REFERENCIAS

1. Ducca N, Cassanelli C, Conti A, Pérez Silva G. Hernía diafrágica: diagnóstico pre-natal y casuística en el hospital privado de comunidad [Internet]. HPC. 2013 [citado 11 de enero de 2025]. Disponible en: <https://www.hpc.org.ar/investigacion/revistas/volumen-16/hernia-diafragmatica-congenita-diagnostico-prenatal-y-casuistica-en-el-hospital-privado-de-comunidad/>
2. Cáceres F, Castañón M, Moreno J, Gratacos E, Larena J, Ribó JM. Hernia diafragmática congénita asociada a secuestro pulmonar, quiste dermoide y duplicación intestinal. An Pediatr. 1 de agosto de 2008;69(2):181-2. <https://doi.org/10.1157/13124902>
3. Sobrero H, Santos JD los, Vezzaro V, Volpe E, Castro MM. Hernia diafrágica congénita: una revisión de literatura. Investig E Innov Clínica Quirúrgica Pediátrica. 29 de diciembre de 2023;1(2):39-49. <https://doi.org/10.59594/iicqp.2023.v1n2.63>
4. Ballén F, Arrieta M. Hernia diafrágica congénita. Colomb J Anestesiología. julio de 2010;38(2):241-58. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0120-33472010000200007&lng=en&nrm=iso&tlng=es
5. Rojas MJS, Badilla JG. Hernia diafragmatica en pediatria. Med Leg Costa Rica. marzo de 2019;36(1):101-9. Disponible en: http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1409-00152019000100101&lng=en&nrm=iso&tlng=es
6. Galletti MF, Giudice C, Brener Dik PH, Fernández Jonusas S, Baldini L, Mariani GL. Factores de riesgo asociados a mortalidad en recién nacidos con hernia diafrágica congénita. Arch Argent Pediatr. 2020;180-6. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2020/v118n3a07.pdf>

7. Huerta-Sáenz IH. Hernia diafragmática congénita: marcadores sonográficos prenatales y pronóstico perinatal. Rev Peru Ginecol Obstet. 2013;59(2):125-32. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S2304-51322013000200008&lng=es&nrm=iso&tlng=es
8. García-Posada R, Gómez O, Martínez JM, Puerto B, Gratacós E. Hernia diafragmática congénita: criterios pronósticos y estado actual del tratamiento prenatal. Guía clínica. Diagnóstico Prenat. 1 de julio de 2012;23(3):126-33. <https://doi.org/10.1016/j.diapre.2012.06.009>
9. Osejos D, Sanchez P, Soria X. Hernia diafragmática: diagnóstico prenatal y pronóstico. Rev Ecuat Pediatr. 2017;17-8. Disponible en: <http://fi-admin.bvsalud.org/document/view/vijgc>
10. González-Díaz E, García MB. Diagnóstico prenatal de hernia diafragmática congénita bilateral. Prog Obstet Ginecol. 1 de septiembre de 2008;51(9):571-6. [https://doi.org/10.1016/S0304-5013\(08\)72332-X](https://doi.org/10.1016/S0304-5013(08)72332-X)
11. Jover ML. Diagnóstico ecográfico de un feto con hernia diafragmática. MEDISAN. julio de 2015;19(7):868-72. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1029-30192015000700007&lng=es&nrm=iso&tlng=es
12. Muñoz JE, Veitía LC. Hernia diafragmática congénita. Medisur. 2005;3(5):59-65. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/1800/180019795011.pdf>
13. Ferrer FM, Vera C, Parrao G, Coronado P, Urbano N, Vargas P, et al. Utilidad de factores pronósticos antenatales en pacientes con hernia diafragmática congénita aislada. ARS Med Santiago En Línea. 2018;5-11. Disponible en: <https://arsmedica.cl/index.php/MED/article/view/1098/1225>