

Cirugía fetal: hernia diafragmática congénita presentación de caso

Isabel Jibaja Polo¹, Santiago Chávez Iza², Rubén Bucheli Terán³

¹ Hospital Carlos Andrade Marín - Médico Posgradita de Ginecología

² Hospital Carlos Andrade Marín - Médico Tratante de la Unidad de Medicina Materno Fetal

³ Hospital Carlos Andrade Marín - Médico Jefe de la Unidad de Ginecología

Correspondencia:

Isabel Jibaja P. – ijfmayor@hotmail.com

Recibido: 25/11/2013

Aceptado: 18/11/2014

RESUMEN

Introducción: la hernia diafragmática congénita es una malformación que resulta de la fusión incompleta de la membrana pleuroperitoneal, ocurre en alrededor de 1 / 2.000-5.000 recién nacidos vivos y es causa por lo general de síntomas severos de insuficiencia respiratoria e hipertensión arterial pulmonar en los niños de este grupo de edad.

El tratamiento se basa en mantener las mejores condiciones respiratorias en el niño mediante manejo de terapia intensiva neonatal y una vez que se logra este objetivo, se debe proceder con la corrección quirúrgica del defecto anatómico. Desafortunadamente, a pesar del avance en el manejo respiratorio del recién nacido gravemente enfermo, la mortalidad por este padecimiento se reporta por arriba de 75%.

Se han determinado diversos factores pronósticos prenatales que confirman su severidad y la inviabilidad de estos fetos. La oclusión de la tráquea fetal en modelos animales con HDC inducida y en el feto humano evidenció desarrollo y crecimiento pulmonar.

La oclusión traqueal fetal ofrece esperanzas vitales para estos casos de HDC severa que con el tratamiento convencional tienen una mortalidad cercana al 100%. Es necesaria una serie más amplia para obtener conclusiones definitivas. El principal enemigo de la cirugía fetal es el trabajo de parto prematuro y la rotura prematura de membranas. El acceso fetoscópico y la tocolisis reducen la incidencia de esta eventualidad.

Caso clínico: presentamos dos casos clínicos de recién nacidos con hernia diafragmática de lado izquierdo que permitió el paso de la mayoría de las vísceras abdominales hacia el tórax con síntomas leves de falla respiratoria.

Palabras clave: hernia diafragmática congénita, cirugía fetal, fetoscopia, tratamiento intrauterino, oclusión traqueal.

ABSTRACT

Introduction: congenital diaphragmatic hernia results from the incomplete fusion of the pleuroperitoneal membrane and occurs with a frequency of about 1/2,000-5,000 live-births. Despite advances in neonatal intensive care and surgery, mortality varies from one institution to another and may be above 75%.

There are some prenatal prognostic factors that assess the CDH severity and thus, the fetal viability. Fetal tracheal occlusion (TO) in experimental animal CDH models, and in human fetuses induce lung growth. Fetal TO offers a better outcome for patients with severe CDH that otherwise would have a 100% mortality rate despite the advanced postnatal care. A greater number of cases are needed to obtain stronger conclusions. The major enemies of fetal surgery are the premature rupture of membranes and the preterm labor. Fetoscopic approach and tocolysis could help preventing these eventualities.

Case study: we present the cases of two newborn babies with left-sided diaphragmatic hernia that allowed the passage of most of the abdominal viscerae into the thorax with only mild symptoms of respiratory failure.

Keywords: diaphragmatic hernia, fetal surgery, intrauterine treatment, fetoscopy, tracheal occlusion.

INTRODUCCIÓN

La hernia diafrágica congénita (HDC) constituye una de las patologías más complejas que el perinatólogo debe tratar. Su incidencia es aproximadamente de 1 por 2.400 nacidos vivos, con una alta mortalidad que va desde un 80% a un 40%, dependiendo si se estudian los casos desde el período prenatal o posnatal, respectivamente.¹

Su problema original es un simple defecto embrionario ocurrido entre las semanas octava y décima de gestación, debido a la falta de cierre de los canales pleuroperitoneales. Sin embargo, si por este simple defecto se produce una herniación de vísceras abdominales, en especial hígado, lo suficientemente temprano en la gestación (< 24 semanas), esta herniación provoca hipoplasia pulmonar severa, incompatible con la vida.^{1,2,3}

En la última década ha habido grandes avances en el cuidado neonatal intensivo. En centros terciarios se utiliza de rutina ventilación de alta frecuencia, óxido nítrico y ECMO (oxigenación con membrana extracorpórea) en recién nacidos graves con HDC.^{1,2,3,17,18} Desde fines de los años 70, los pacientes con HDC han sido diagnosticados por ultrasonografía en el período prenatal.^{1,5,6,7}

Esto ha permitido el tratamiento in útero de los casos de HDC con peor pronóstico.^{17, 18, 19} Hay estrategias intrauterinas encaminadas a mejorar el desarrollo pulmonar previo al parto, como la oclusión pulmonar fetoscópica, la cual estimula la proliferación de la vía aérea distal y mejora el pronóstico de estos pacientes, sopesando el riesgo de ruptura prematura de membranas y parto Pretérmino.^{1,2,3,4}

El siguiente trabajo tiene como objetivo presentar el primer procedimiento intrauterino realizado en el Hospital Carlos Andrade Marín, en la Unidad de Medicina Materno Fetal, dirigida por el Dr. Santiago Chávez.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente de 29 años, primigesta, que es transferida a la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Carlos Andrade Marín por una sospecha de hernia diafrágica fetal, la misma que es confirmada por ecografía, encontrándose un defecto de 3 cm en el diafragma, que permite el paso de estómago e intestino a la cavidad torácica; con un índice pulmón cabeza de 0.52. Se realiza RNM para ayuda diagnóstica y determinación de pronóstico.

A las 30 semanas de gestación se procede a la colocación de un balón intratraqueal a través de fetoscopia endoscópica por el Dr. Rubén Quintero, director del UM/Jackson Fetal Therapy Center en Miami Florida, con la colaboración del Dr. Santiago Chávez jefe de la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Carlos Andrade Marín.

Figura 1. Imagen ecográfica de 4 cámaras: se evidencia defecto en el diafragma fetal.



Figura 2. Imagen ecográfica de 4 cámaras: se evidencia el estómago junto al corazón fetal.

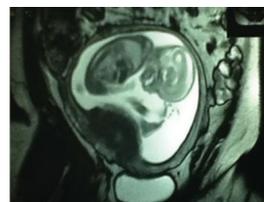


Figura 3. RNM que confirma el defecto en el diafragma fetal.



Figura 4. Proceso de formación de dispositivo intratraqueal.



Figura 5. Imagen endoscópica de la carina fetal antes de la colocación del dispositivo.



Figura 6. Imagen ecográfica que muestra el dispositivo intratraqueal.

DISCUSIÓN

La hernia diafragmática congénita (HDC) es una malformación fetal con alta incidencia de mortalidad tanto en el período neonatal como en la etapa fetal.^{1,2,3}

El diafragma muscular se forma embriológicamente por una compleja fusión de cuatro estructuras embrionarias: septum transverso, membranas pleuroperitoneales, mesenterio dorsal del esófago y pared corporal.^{1,2,3,11} La hernia diafragmática congénita (HDC) se deriva de la fusión inadecuada de estas estructuras, que origina un orificio del diafragma que permite que parte del contenido abdominal se traslade al tórax por diferencias de presiones.^{12,13,14}

El defecto es izquierdo en un 75 % a 90 % de los casos, por lo cual el hallazgo usual es la herniación del estómago hacia el tórax con desplazamiento del corazón al lado derecho. También se puede encontrar en el tórax asas intestinales e inclusive hígado.^{20,21}

La etiología de la HDC aún no está muy clara, la mayoría son esporádicas y solo el 2 % tiene una asociación familiar.^{17,18,19} Aunque la mayoría de los casos de HDC son idiopáticos, ha sido reportada una rara asociación con teratógenos como phenometrazina y talidomida.^{10,17}

Esta patología se encuentra asociada a alteraciones cromosómicas que incluyen trisomías 13 y 18 y a otras alteraciones estructurales, por lo cual se sugiere incluir estudio citogenético y examen ecográfico detallado en el protocolo de manejo; otros defectos asociados incluyen defectos cardíacos congénitos agenesia o hidronefrosis renal, atresia intestinal, secuestro pulmonar extralobar y defectos neurológicos.^{15,16,17}

Esta situación puede acontecer desde etapas muy precoces de la gestación, cuando todavía no se ha completado el desarrollo pulmonar.^{7,8} De esta forma, la compresión de las vísceras herniadas impedirá un correcto crecimiento pulmonar y condicionará un grado de hipoplasia pulmonar.^{5,6,7} Si la herniación aparece en una etapa tardía de la gestación, el pulmón se habrá desarrollado lo suficiente como para mantener una buena función respiratoria en el período neonatal.^{10,11}

La hipoplasia pulmonar, unida a la hipertensión arterial pulmonar secundaria, condicionarán el grado de insuficiencia respiratoria del recién nacido y su pronóstico vital.^{1,3,4}

La mortalidad de la HDC es muy variable en distintas series, pero en los casos de diagnóstico prenatal antes de las 25 semanas de gestación, se ha descrito una tasa de mortalidad del 60%, si consideramos la etapa neonatal y la llamada "mortalidad oculta" durante el período prenatal.^{18,17,19}

Desde que la HDC se puede diagnosticar prenatalmente, se han observado otros parámetros ecográficos que pueden resultar predictivos en cuanto al pronóstico vital.^{10,11,12}

Hallazgos ecográficos como malformaciones asociadas, cámara gástrica dilatada en tórax, polihidramnios y diagnóstico antes de las 25 semanas de edad gestacional (EG) son indicadores de mal pronóstico, pero la herniación del hígado a la cavidad torácica y un índice pulmonarcefálico (LHR: es el producto de los dos mayores diámetros perpendiculares del pulmón derecho expresados en milímetros y medidos en el corte de las cuatro cámaras, dividido por la circunferencia cefálica expresada también en milímetros) menor a 1 han mostrado un importante valor predictivo. Cuando estos dos factores se asocian, la mortalidad se acerca al 100 %.^{1,2,3}

Estos casos de HDC con grave hipoplasia pulmonar y baja probabilidad de supervivencia son susceptibles de tratamiento prenatal.^{7,8,9,10}

El modelo de HDC en ovejas abrió camino para las intervenciones fetales y los procedimientos endoscópicos (FETENDO), todos en un intento de producir el crecimiento del pulmón fetal.^{10,11}

Quintero y col. han diseñado un procedimiento endoscópico mínimamente invasivo para ocluir intraluminalmente en forma fácil y reversible la tráquea fetal en casos de hernia diafragmática congénita no asociados a cromosopatías.^{1,3,4,5}

La técnica consiste en introducir un fetoscopio diagnóstico con su camisa en la cavidad oral fetal y avanzarlos hasta la tráquea pasando a través de la glotis.^{8,9} Al llegar a nivel de la tráquea se mantiene la camisa en posición y se retira el elemento óptico. A través de la camisa se introduce un dispositivo de oclusión intratraqueal que es colocado en la luz traqueal al salir por el extremo distal de la camisa. Este paso es monitorizado por ultrasonido.^{16,17,18}

El dispositivo es capaz de ocluir en forma reversible la tráquea durante un período de 3 a 4 semanas por incluir en su estructura doble malla de material reabsorbible.^{8,9} También es capaz de mantenerse oclusivo a pesar del crecimiento traqueal fetal debido a que es expansible. Para permitir la ventilación del neonato, el dispositivo puede retirarse con facilidad al nacer, sin lesionar las vías aéreas superiores al momento del nacimiento, gracias a una sutura no absorbible que está entrelazada en la estructura de titanio que permite la retracción del dispositivo al ser retirado. La edad gestacional óptima para la realización de la cirugía es aún controversial.^{20,21}

CONCLUSIÓN

La oclusión traqueal mediante abordaje fetoscópico es una técnica promisoría para el tratamiento de pacientes con HDC grave. Los resultados de un estudio multicéntrico con una serie amplia y suficiente de pacientes son necesarios para definir el real impacto de esta técnica en la evolución de esta malformación congénita.

INFORMACIÓN DE LOS AUTORES

- Isabel Jibaja Polo es Médico Posgradista de Ginecología en el Hospital Carlos Andrade Marín.
- Santiago Chávez Iza es Médico Tratante de la Unidad de Medicina Materno Fetal en el Hospital Carlos Andrade Marín.
- Rubén Bucheli Terán es Médico Jefe de la Unidad de Ginecología en el Hospital Carlos Andrade Marín.

FUENTE DE FINANCIAMIENTO

Personal.

DECLARACIÓN DE CONFLICTO DE INTERÉS

Ninguno.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dres. J.L. Peiró, E. Gratacós, E. Carreras, J. Lloret, N. Torán, S. Salcedo, J. Deprest*, KH Nicolaidis**, V. Martínez Ibáñez; Tratamiento intrauterino de la hernia diafragmática congénita grave mediante oclusión traqueal fetoscópica. Protocolo europeo de colaboración; Rev. de Cir. Infantil 15 (1, 2, 3, 4) 2005
2. Bouchard S, Johnson MP, Flake AW, et al: The EXIT procedure: experience and outcome in 31 cases. J Pediatr Surg 37 (3): 418-426, 2002
3. Deprest JA, Evrard VA, Verbeke EK, et al: Tracheal side effects of endoscopic balloon tracheal occlusion in the fetallamb model. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 92 (1): 119-126, 2000

4. R. Sánchez, A. Castellote, G. Enríquez, E. Carreras, E. Vázquez, N. Torán. Resonancia magnética en el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas; *BOL PEDIATR* 2001; 41: 9-1
5. Jani J et al (2008) Value of prenatal magnetic resonance imaging in the prediction of postnatal outcome in fetuses with diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 32(6):793-799
6. Metkus AP et al (1996) Sonographic predictors of survival in fetal diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 31(1):148-151 (discussion 151-2)
7. Waag KL et al (2008) Congenital diaphragmatic hernia: a modern day approach. *Semin Pediatr Surg* 17(4):244-254
8. Clugston RD et al (2006) Teratogen induced, dietary and genetic models of congenital diaphragmatic hernia share a common mechanism of pathogenesis. *Am J Pathol* 169(5):1541-1549
9. Klaassens M et al (2007) Prenatal detection and outcome of congenital diaphragmatic hernia (CDH) associated with deletion of chromosome 15q26: two patients and review of the literature. *Am J Med Genet A* 143A(18):2204-2212
10. Lurie IW (2003) Where to look for the genes related to diaphragmatic hernia? *Genet Couns* 14(1):75-93
11. Logan JW et al (2007) Mechanical ventilation strategies in the management of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Pediatr Surg* 16(2):115-125
12. Protocolo: tratamiento prenatal de la Hernia Diafragmática Congénita: Oclusión Traqueal Clínica de Barcelona
13. Hartnett KS. Congenital diaphragmatic hernia: advanced physiology and care concepts. *Adv Neonat Care*. 2008;8(2):107-15
14. Saura L, Castanon M, Prat J, Albert A, Caceres F, Moreno J, et al. Impact of fetal intervention on postnatal management of congenital diaphragmatic hernia. *Eur J Pediatr Surg*. 2007;17(6):404-7
15. Lewis N, Glick PL. Diaphragmatic hernias [Internet]. Omaha: E-medicine; 2008. [citado 2008 Jun 2]
16. Graham G, Devine PC. Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol*. 2005;29(2):69-76
17. Mary S. Maish, MD, MPH; The Diaphragm; *Surg Clin N Am* 90 (2010) 955-968
18. Dr Barbara R. Pober, Center for Human Genetics, Massachusetts General Hospital, Simches Research Building, Room 222, 185 Cambridge Street, Boston, MA, 02114, USA., Tel.: 617 726-1561; fax: 617 726-1566; pober.barbara@mg.harvard.edu or barbara.pober@childrens.harvard.edu
19. J. Deprest*, E. Gratacos† And K. H. Nicolaidis‡ on behalf of the FETO TasK Group; Fetoscopic tracheal occlusion (FETO) for severe congenital diaphragmatic hernia: evolution of a technique and preliminary results. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 24: 121-126
20. Janer Sepúlveda Agudelo, M.D.*, Carlos Hernán Becerra Mojica, M.D.***, Fredy Ariza Cadena, M.D.***, Diana M. Acosta Puentes, M.D.***, Javier Arévalo Pardo, M.D: Hernia Diafragmática Congénita. Presentación de un caso y revisión de la Literatura; recibido: agosto 1/2002 revisado: agosto 6/2002
21. Laudy JAM, Van Gucht M, Van Dooren MF, Wladimiroff JW, Tibboel D. Congenital diaphragmatic hernia: an evaluation of the prognostic value of the lung to head ratio and other prenatal parameters. *Prenat Diagn* 2003; 23: 634-639