

# Hernia diafragmática congénita en adolescente: a propósito de un caso

B. Riaño Méndez, A.C. Peñalba Citores, C. Míguez Navarro, R. Marañón Pardillo, M. Guerrero Solir, P. Vázquez López, J. Delgado Carrasco  
Servicio de Pediatría. Hospital Materno-Infantil «Gregorio Marañón». Madrid

## Resumen

La hernia diafragmática es un defecto congénito de presentación excepcional fuera del periodo neonatal, con distintas manifestaciones clínicas en función de la edad de diagnóstico. Los neonatos generalmente presentan disnea aguda el primer día después del nacimiento. En el niño mayor y el adulto es una afección que puede permanecer largo tiempo asintomática y detectarse como hallazgo casual en una radiografía de tórax. Clínicamente, predomina la sintomatología gastrointestinal, como náuseas, vómitos y epigastralgia inespecífica, y se puede complicar en un pequeño porcentaje de los casos con oclusión intestinal o vólvulo gástrico.

Durante el periodo neonatal, la elevada mortalidad se asocia con la hipoplasia pulmonar y la presencia de malformaciones, y el pronóstico es mucho más favorable en los niños más mayores.

Se presenta el caso de un paciente de 15 años, que acude a nuestro servicio de urgencias por presentar disnea de aparición súbita y que fue diagnosticado de hernia diafragmática congénita.

## Abstract

*Title:* Congenital diaphragmatic hernia in an adolescent: a case report

Diaphragmatic hernia is a congenital defect that rarely develops after the neonatal period. The clinical signs differ according to the age of the patient at the time of diagnosis. While the newborn usually shows signs of respiratory distress on the first day of life, in older children and adults it can be asymptomatic for a long time, and is detected incidentally in a chest radiograph. These patients generally present gastrointestinal symptoms, like nausea, vomiting and epigastric pain, and a small percentage may develop complications such as bowel obstruction or gastric volvulus.

Pulmonary hypoplasia and associated malformations are the major contributors to the mortality rate of 30 to 50% during the first months of life, although the prognosis is much more favorable in older children.

We report the case of a fifteen-year-old boy with acute respiratory distress who was diagnosed in our Emergency Department as having a congenital diaphragmatic hernia.

## Palabras clave

Hernia diafragmática congénita, hernia de Bochdalek, adolescencia

## Keywords

Congenital diaphragmatic hernia, Bochdalek hernia, adolescence

## Introducción

La hernia diafragmática es un defecto congénito que se origina entre la octava y la décima semana de vida fetal, y se produce por falta de cierre del espacio pleuroperitoneal durante el desarrollo del diafragma<sup>1</sup>. Se presenta aproximadamente en 1 de cada 3.000 nacidos vivos y, en general, se manifiesta en las primeras horas del nacimiento<sup>2</sup>. Fuera del periodo neonatal es excepcionalmente rara; sólo se publican casos aislados y se cree que no sobrepasan el 10% del total.

## Caso clínico

Niño de 15 años, que acude al servicio de urgencias por sentir un dolor torácico intenso acompañado de sintomatología vagal de 4 horas de evolución.

Como antecedentes personales de interés destaca una intervención quirúrgica por criptorquidia derecha y abdominalgia intermitente desde hace 2 meses; en una ocasión consultó por este motivo y fue diagnosticado de estreñimiento.

En la exploración física presenta una frecuencia cardiaca de 85 lat/min, con una presión arterial correspondiente al percentil 90 para su edad. Presentaba un estado general regular, con disnea de reposo, taquipnea y tiraje subcostal e intercostal moderado. La auscultación muestra una clara hipoventilación en el hemitórax izquierdo, sin ruidos respiratorios. El paciente experimenta en el abdomen un dolor difuso con defensa a la palpación profunda, sin signos de irritación peritoneal.

Entre las pruebas complementarias, se realizó una radiografía de tórax, en la que se puso de manifiesto un nivel hidroaé-



**Figura 1.**

reo en el hemitórax izquierdo con relajación diafragmática ipsilateral (figura 1).

En la ecografía abdominal se visualizaban el hemidiafragma en la porción anterior del hemitórax izquierdo y la cámara gástrica en situación torácica.

El hemograma, la gasometría, la coagulación y la bioquímica no mostraban alteraciones.

Se realizó una laparotomía exploradora urgente y se observó la cámara gástrica en el área anterior del tórax a través del orificio diafragmático izquierdo, junto con el bazo y el colon en su porción de ángulo esplénico y descendente. Tras reseca el saco herniario, se colocó una malla de Marlex para suplir el defecto.

El postoperatorio transcurrió sin incidencias, salvo un neumotórax residual del 10-15%. El paciente fue dado de alta al séptimo día. En la actualidad, se encuentra asintomático.

## Discusión

La hernia diafragmática es un defecto congénito localizado en la inserción posterior del diafragma. Aproximadamente, el 80% de las hernias diafragmáticas se producen en el lado izquierdo—como en el caso que nos ocupa— y el 3% son bilaterales.

En la hernia de presentación neonatal, la hipoplasia pulmonar subyacente no es consecuencia de la compresión intraútero del pulmón fetal por las vísceras abdominales, sino que podría tratarse de un defecto primario en el desarrollo del pulmón<sup>3</sup>. Se han encontrado similitudes entre los pulmones de los neonatos prematuros y los niños con hernia diafragmática congénita (HDC), que pueden indicar un papel al respecto de los fármacos corticoideos prenatales<sup>4</sup>. Asimismo, se han descrito raras asociaciones con los fármacos teratógenos, como la fenometrazina y la talidomida<sup>5</sup>.

La patogenia de las hernias diafragmáticas de presentación tardía es compleja. A la deficiente muscularización del diafragma o al defecto de su inserción en el esternón y los últimos cartílagos costales, se han de sumar los factores precipitantes, como la obesidad, la debilidad de la musculatura, la hiperpresión abdominal o la cifoscoliosis, que pueden determinar la salida de las vísceras abdominales a través del orificio herniario<sup>6</sup>.

La hernia diafragmática puede formar parte de un síndrome complejo. Las asociaciones genéticas incluyen las trisomías 13 y 18, y ciertos síndromes (Fryn, Coffin-Siris y Denys-Drash)<sup>7</sup>. Un 2% presenta una asociación familiar. Otras anomalías asociadas se detectan en el 29-53% de los casos. Las más frecuentes son: el sistema nervioso-hidrocefalia y los defectos del tubo neural; las lesiones cardiovasculares, como los defectos del *septum* y la tetralogía de Fallot, y las anomalías digestivas, como la malrotación intestinal, el ano imperforado, los riñones o el bazo ectópicos, el infarto esplénico y la hipertensión portal<sup>8</sup>. Los defectos más frecuentes asociados de la pared del tórax son: asimetría, *pectus excavatum* y escoliosis. Éstos también se observan en los pacientes adultos intervenidos en etapas tempranas de la vida<sup>9</sup>.

En el presente caso, la hernia diafragmática era un defecto aislado, sin ninguna malformación asociada, salvo la criptorquidia que había sido intervenida en la infancia.

Los neonatos con hernia diafragmática congénita generalmente presentan síntomas el primer día después del nacimiento: cianosis, disnea, abdomen excavado, ruidos intestinales en el tórax y ausencia de murmullo vesicular en el lado afectado<sup>10</sup>. En los casos de presentación tardía predomina la sintomatología gastrointestinal, como náuseas, vómitos y epigastralgia inespecífica<sup>11</sup>.

En este paciente, a pesar del antecedente de dolor abdominal, cabe destacar la disnea aguda como forma de presentación, pese a tratarse de un caso tardío.

Para el diagnóstico es suficiente la radiografía de tórax anteroposterior y lateral, como en el presente caso, aunque posteriormente se confirmó mediante ecografía. La localización anatómica, el contenido y las complicaciones, como la incarceration, la obstrucción intestinal, el vólvulo y la estrangulación, pueden ponerse de manifiesto con la radiología simple<sup>12</sup>. Los estudios con contraste son definitivos; la tomografía computarizada y la resonancia magnética son necesarias en algunos casos para precisar las relaciones anatómicas y facilitar el abordaje quirúrgico<sup>13</sup>.

El diagnóstico diferencial incluye la agenesia del hemidiafragma, la eventración diafragmática, el enfisema lobular congénito, las neumonías del lóbulo inferior, la pleuritis o la tuberculosis pulmonar<sup>14</sup>.

Respecto al tratamiento, hay diferencias significativas según la edad de presentación.

En el recién nacido, la patología pulmonar subyacente implica la optimización de la ventilación con intubación traqueal

inmediata y la colocación de una sonda gástrica para la descompresión. El fracaso de la ventilación convencional requiere la adición de óxido nítrico inhalado, la ventilación de alta frecuencia oscilatoria (VAFO) o la oxigenación de la membrana extracorpórea (ECMO).

El tratamiento quirúrgico en los neonatos se debe realizar una vez estabilizada la función respiratoria; el acceso puede hacerse por laparotomía, toracotomía o de forma combinada<sup>15</sup>. Las mallas para la reconstrucción del diafragma en ocasiones son necesarias y bien toleradas. También se ha descrito la cirugía fetal y el trasplante pulmonar<sup>16</sup>.

En los niños mayores y en los adultos, la tendencia actual es utilizar técnicas de cirugía mínimamente invasiva. En estos casos se puede proceder al cierre primario del defecto sin necesidad del empleo de prótesis<sup>17</sup>.

Las complicaciones precoces más frecuentes en el neonato son la hipertensión pulmonar y la hemorragia postoperatoria, sobre todo tras el empleo de ECMO, y en los adultos las más habituales son la neumonía, el empiema y la hemorragia gástrica<sup>18</sup>.

Entre las complicaciones tardías, cabe destacar las alteraciones respiratorias, las deformidades torácicas, el reflujo gastroesofágico y las eventraciones<sup>19</sup>.

La supervivencia es significativamente más alta en los niños mayores y los adultos; en el neonato, la mortalidad temprana asciende al 50%, por la asociación de la hernia diafragmática congénita con la hipoplasia y la hipertensión pulmonar<sup>20</sup>.

## Conclusión

La hernia diafragmática congénita neonatal y la de presentación tardía son entidades con manifestaciones clínicas, aproximación diagnóstica y tratamiento muy diferentes. Aunque poco frecuente, ha de ser tenida en cuenta en el diagnóstico diferencial de dolor torácico y la disnea de aparición súbita en los niños mayores. En estos casos, tras la cirugía correctora, el pronóstico es excelente. ■

## Bibliografía

1. Puri P, Wester T. Historical aspects of congenital diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int*. 1997; 12(2-3): 95-100.

2. Cannon C, Dildy GA, Ward R, et al. A population-based study of congenital diaphragmatic hernia in Utah: 1988-1994. *Obstet Gynecol*. 2001; 17(3): 255-258.
3. Smith NP, Jesudason EC, Losty PD. Congenital diaphragmatic hernia. *Paediatr Resp Rev*. 2002; 3(4): 339-348.
4. Crowley PA. Antenatal corticosteroid therapy: a meta-analysis of the randomised trials, 1972 to 1994. *Am J Obstet Gynecol*. 1995; 173: 322-355.
5. Hobolth N. Drugs and congenital abnormalities. *Lancet*. 1962; 1:333-1.334.
6. El Ounani M, Medrhri J, El Absi M, et al. Hernie rétro-costo-xyphoïdienne et mésentère commun: un cas diagnostiqué chez l'adulte. *Ann Chir*. 2002; 127: 221-224.
7. Witters I, Legius E, Moerman P, et al. Associated malformations and chromosomal anomalies in 42 cases of prenatally diagnosed diaphragmatic hernia. *Am J Med Genet*. 2001; 103: 278-282.
8. Ruseva R, Koleva V. Fetal diaphragmatic hernia. Concomitant anomalies. *Akush Ginekol (Sofia)*. 1997; 36(1): 7-9.
9. Vanamo K, Peltonen J, Rintala R, et al. Chest wall and spinal deformities in adults with congenital diaphragmatic defect. *J Pediatr Surg*. 1996; 31(6): 851-854.
10. Miller S. Diaphragmatic hernia: resuscitation. *Anesthesiol Rev*. 1994; 78.
11. Ozturk H, Karnak I, Sakarya MT, et al. Late presentation of Bochdalek hernia: clinical and radiological aspects. *Pediatr Pulmonol*. 2001; 31(4): 306-310.
12. Kirks DR. *Pract Pediatr Imaging*. 1991; 1:099.
13. Weber TR, Tracy T, Bailey P, et al. Congenital diaphragmatic hernia beyond infancy. *Am J Surg*. 1991; 162(6): 643-646.
14. Heij HA, Ekkelkamp S, Vos A. Diagnosis of congenital cystic adenomatoid malformation of the lung in newborn infants and children. *Thorax*. 1990; 45: 122-125.
15. Ohura H, Kondo T, Iwabuchi S, et al. Two cases of the congenital posterolateral diaphragmatic hernia were report. *Kyobu Geka*. 1996; 49(5): 420-423.
16. Yamashita J, Iwasaki A, Kawahara K, et al. Thoracoscopic approach to the diagnosis and treatment of diaphragmatic disorders. *Surg Laparosc Endosc*. 1996; 6(6): 485-488.
17. Greenholz SK. Congenital diaphragmatic hernia: an overview. *Semin Pediatr Surg*. 1996; 5(4): 216-223.
18. Cullen ML. Congenital diaphragmatic hernia: operative considerations. *Sem Pediatr Surg*. 1996; 5(4): 243-248.
19. Vanamo K, Rintala RJ, Lindahl H, et al. Long term gastrointestinal morbidity in patients with congenital diaphragmatic defects. *J Pediatr Surg*. 1996; 31(4): 551-554.
20. Chanabhai M, Avis SP, Hutton CJ. Congenital diaphragmatic hernia. A case of sudden unexpected death in childhood. *Am J Forensic Med Pathol*. 1995; 16(1): 27-29.