

Dra. Daniela Sandino

Dra. Ximena Alegría

I. Definición:

La hernia diafragmática congénita (HDC), corresponde a una alteración del desarrollo de los pliegues pleuroperitoneales, que conduce al defecto diafragmático, permitiendo así el ascenso de órganos abdominales a la cavidad torácica.

II. Incidencia:

1 en 2.200 – 2.500 recién nacidos vivos (incluyendo la mortalidad oculta, pérdidas fetales, mortinatos, mortineonato).

III. Ubicación:

En un 95% corresponde a un defecto posterolateral de Bochdalek y en un 5% a un defecto anterior de Morgagni.

Localización: izquierda 85%, derecha 10%, bilateral 2%

IV. Asociación:

Se puede presentar como un defecto congénito aislado, pero en un 40% de los casos se describen anomalías adicionales, que pueden ser, cardíacas 50%, genitourinarias 25%, gastrointestinales 15% o de SNC 10%. La presencia de anomalías asociadas afecta el pronóstico y supervivencia y puede ser en el contexto de anomalías genéticas por lo cual es necesario considerar el estudio genético prenatal y ecocardiografía fetal.

V. Fisiopatología:

Las alteraciones anatómicas determinan tres consecuencias importantes:

1.- Hipoplasia pulmonar : secundaria a alteración de factores de crecimiento, compresión por tejido herniado, que genera hipoplasia pulmonar global en ambos pulmones pero mayor en el lado del defecto, disminución del número de divisiones bronquiales y simplificación del tejido pulmonar. También se produce una alteración en la síntesis de surfactante.

2.- Hipertensión pulmonar persistente : secundaria a hipertensión anatómica, por disminución del número de vasos y engrosamiento de la pared muscular y a hipertensión reactiva o funcional por hipoxemia , dolor y alteraciones en la relación de los factores vasodilatadores y vasoconstrictores.

3.- Disfunción ventricular : después del nacimiento la hipertensión pulmonar determina una sobrecarga de presión para el ventrículo derecho, generando disfunción ventricular derecha, con dilatación y desplazamiento del tabique interventricular hacia la izquierda que además puede tener compresión ventricular por las vísceras herniadas , generando disfunción ventricular izquierda y disminución del gasto cardíaco global, es por esto que se debe monitorizar estrechamente con ecocardiografía y decidir el tipo de soporte de acuerdo a los hallazgos.

VI. Diagnóstico prenatal:

Se logra en base a realización de ecografía anatómica a las 20-24 semanas en donde es posible identificar hallazgos como:

- Intestino delgado o cámara gástrica intratorácica, a nivel de 4 cámaras cardíacas.
- Polihidroamnios, secundario a la compresión esofágica y obstrucción de la cámara gástrica.
- Desplazamiento del mediastino por ascenso de vísceras al tórax y cambio del eje cardíaco.
- Hidrops fetal secundario al desplazamiento de eje cardíaco y alteración y compresión de grandes vasos.
- En el caso de HDC derechas puede ser más difícil, se hacen más importantes los signos indirectos, como visualización de la vesícula y circulación portal a nivel intratorácico.

Los hallazgos más importantes a identificar son los factores relacionados con el pronóstico:

a) Marcadores de hipoplasia pulmonar :

Índice Pulmón /cabeza o Lung to Head ratio: índice utilizado en hernias diafragmáticas izquierdas, que considera el diámetro diagonal mayor del pulmón derecho a nivel auricular partido por la circunferencia craneana. Este índice pierde efectividad con la progresión del embarazo por lo cual actualmente se utiliza el índice observado v/s esperado de la relación pulmón /cabeza, que permite evaluar el nivel predictivo a distintas edades gestacionales, en esta tabla resumen se establece el valor de índice O/E y su probabilidad de sobrevida según distintas fuentes:

Table 2
O/E LHR thresholds and survival.

O/E LHR	Survival <25%	Survival 25–35%	Survival >35%
Alfaraj 2011 (Canada)	24%	50%	>68%
Kehl 2014 (Germany)	12.5%	47%	88%
Jani 2007 (Europe) (left CDH without liver herniation)	30%	65%	>75%
Jani 2007 (Europe) (left CDH with liver herniation)	15%	55%	>65%
Madenci 2013 (USA)	0%	25%	78.1%

Otros elementos que permiten estimar el volumen pulmonar son la ecografía tridimensional y la resonancia nuclear magnética (RNM) fetal, que además es útil en identificar y medir el volumen de la herniación hepática.

b) Malformaciones asociadas: es necesario contar con evaluación por ecocardiografía fetal ya que el porcentaje de asociación de cardiopatía es elevado y determina un cambio en el pronóstico postnatal. Considerar la realización de estudio genético antenatal sobre todo cuando existen varias anomalías asociadas, que podrían corresponder a un síndrome genético.

c) Alteraciones hemodinámicas secundarias a alteración y compresión cardíaca.

Con los hallazgos de diagnóstico prenatal se debe realizar consejo prenatal a los padres y planificar el momento y lugar de interrupción de embarazo, para ello se definieron criterios de traslado prenatal a Centro de ECMO neonatal (PUC) en guía de derivación ECMO nacional:

VII. Traslado prenatal a Centro ECMO :

Aquellos pacientes con alto riesgo de requerir ECMO, porque evaluación indica hipoplasia pulmonar importante. Se sugiere traslado prenatal a centro ECMO, basado en los siguientes criterios prenatales de gravedad, definidos por Guía nacional de derivación para ECMO .

Cuando exista al menos uno de los siguientes criterios prenatales de gravedad :

a. Hígado en tórax: detectado por ecografía/RNM, predice un defecto diafragmático amplio y precoz en el periodo fetal con mayor grado de hipoplasia pulmonar.

b. Signos de hipoplasia pulmonar grave en la ecografía prenatal determinada por:

- Relación pulmón/cabeza (LHR) < 1.2 ó LHR O/E (observado/esperado) < 35%

- Signos de hipoplasia pulmonar grave en RNM. Volumen pulmonar total (VPT) < 20 ml o VPT O/E < 35% .

c. HDC derechas con diagnóstico prenatal

Aquellos pacientes sin alto riesgo de requerir ECMO deben nacer en una unidad de neonatología de alta complejidad, nivel III ó IV dentro de la Red Ministerial autorizada.

VIII. Recomendaciones generales en el manejo preoperatorio de la Hernia diafragmática congénita

La hernia diafragmática congénita (HDC), está asociada a una alta morbimortalidad. Hasta el año 2010, no había protocolos estandarizados de manejo ventilatorio y general para esta patología. En octubre de 2010, se publica el “Manejo postnatal estandarizado de Hernia diafragmática congénita”, elaborado luego del Consenso Europeo, integrado por los líderes de las unidades de neonatología, caracterizadas por tener una vasta experiencia en el manejo de HDC, con un alto ingreso de pacientes por año en cada unidad, el cual se ha ido actualizando hasta la fecha, cuyo objetivo es mejorar el outcome y poder realizar una comparación objetiva de los resultados entre las distintas unidades. El estado del consenso final, es el resultado que representa la opinión de todos los integrantes expertos en la materia, basados en la evidencia científica

disponible. Se debe tener en consideración, que la sobrevida es mayor en los centros con más de 6 casos de HDC por año.

Recomendaciones generales:

1. Programar la vía de parto después de las 39 semanas de edad gestacional (EG)
2. Realizar intubación inmediata
3. Utilizar una sonda oro o naso gástrica, con aspiración continua, evitando así la sobredistensión abdominal que pudiera comprimir el pulmón.
4. Instalación idealmente, de una línea arterial radial derecha, ya que la paO₂ preductal refleja la oxigenación cerebral y coronaria.
5. Mantener la presión arterial en rango normal, que permita una saturación de oxígeno preductal, entre 80 - 95%.
6. Iniciar sedación y analgesia tan pronto tenga una vía venosa.
7. Mantener una adecuada perfusión, recomendando hasta 2 bolos de suero fisiológico en caso de hipoperfusión, las 2 primeras hrs de vida, seguido si es necesario de agentes inotrópicos y/o vasopresores.
8. El uso de hidrocortisona, podría ser considerada para manejo de hipotensión después de la terapia convencional.
9. El uso de paralizantes no debe ser de rutina.
10. El uso de surfactante no debe ser de rutina. Considerar sólo en el contexto de inmadurez pulmonar asociada.

IX. Manejo ventilatorio en el manejo de la HDC:

El manejo ventilatorio, corresponde a un gran desafío para los intensivistas neonatales. Los factores asociados a considerar son:

- Hipoplasia Pulmonar
- Alteraciones estructurales de la vasculatura
- Hipertensión pulmonar
- Alteración de la función cardíaca

Los pacientes con HDC, presentan una distensibilidad disminuida. La resistencia vascular pulmonar (RVP) está aumentada. La combinación de hipoplasia pulmonar y anomalía de la vasculatura pulmonar, deriva en una insuficiencia respiratoria severa, en aproximadamente un 90 % de los casos las primeras horas de vida. Los RN con HDC, tienen un alto riesgo de desarrollar hipertensión pulmonar persistente neonatal (HPPN).

El manejo ventilatorio inicial en base a la evidencia científica disponible, debe ser realizado con ventilación convencional, usando modo SIMV. Los resultados de estudios recientes, han asociado mejor outcome en general, utilizando ventilación convencional comparado con VAFO. Esta última, debe ser considerada de rescate.

Manejo ventilatorio convencional en HDC:

- Utilizar modo SIMV
- Manejar el concepto de hipercapnia permisiva: rangos de presión arterial de CO₂ : 50-70 mmHG.
- PIM < 25 cm de H₂O
- PEEP: rango 3 - 5 cm de H₂O
- TI: 0.3 - 0.4 (preoperatorio)
0.4 - 0.5 (postoperatorio)

El tiempo inspiratorio en el preoperatorio, debe ser corto, entre 0.3-0.4, recordando la constante de tiempo baja en este tipo de patología, por el grado de hipoplasia pulmonar. En el postoperatorio, los tiempos inspiratorios deben ser más largos, debido a que la resistencia de la vía aérea aumenta en un porcentaje no despreciable de casos, aumentando por tanto la constante de tiempo.

- Frecuencia respiratoria: son frecuencias altas 40-60 x minuto, ajustando a niveles de CO₂ entre 50 - 70 mm Hg, manteniendo un ph mínimo de 7.2.

Los estudios han demostrado que hasta un 25 % de la mortalidad por HDC es consecuencia de la terapia ofrecida. Esto se puede prevenir con el manejo actual.

Actualmente no se recomienda la alcalinización ni hiperventilación. Tampoco altas presiones y volumen excesivo.

- FIO₂: necesaria para una saturación preductal : 80 - 95 % idealmente
saturación postductal : > 70 %

La saturación preductal, podría mantenerse mínimo 70 % las 2 primeras horas, pero luego de las 2 horas, debe ir subiendo entre 70 - 85%. Esta mínima de 70%, siempre y cuando se mantenga una “ adecuada perfusión tisular postductal”, lo cual se ha definido como un ph \geq 7.2, diuresis de 1 ml x k x hora y un lactato < 5 mmol / lt.

- Ventilación de alta frecuencia (VAFO): sólo debe usarse de rescate.

Setting ventilatorio recomendado durante VAFO:

- Frecuencia respiratoria:

RNT 8-10 hertz

RN Cercano a término 10 -12 hertz

- PMVA (presión media de la vía aérea) :

Iniciar 2- 4 puntos sobre la PMVA que estaba requiriendo en ventilación convencional. Subiendo gradualmente, hasta lograr un reclutamiento alveolar adecuado (mejoría de la oxigenación).

- Amplitud (Delta P):

Iniciar con 25 cm H₂O. Se debe visualizar que el tórax vibre adecuadamente. Debe ajustar la amplitud según gases y VThf 1-2 ml x kilo. Máximo recomendable 50 cm .

- Relación I : E idealmente mantener 1:2

Una vez estabilizado en VAFO, iniciar el weaning de PMVA sólo si la FIO₂ está en rango ≤ 0.4 con descenso gradual de PMVA , esto significa 1 cm de H₂O cada 6-8 horas. Puede pasar a ventilación convencional con una PMVA < 12 cm H₂O.

La amplitud se debe ajustar según gases, con niveles de CO₂ según Hipercapnia permisiva.

Es muy importante un adecuado control radiológico seriado:

Primera radiografía, a la hora de la conexión a VAFO y los controles siguientes a las:

4 - 8 - 12 y 24 hrs. Posteriormente, según necesidad y especialmente en caso de sospecha de sobredistensión, con el deterioro hemodinámico secundario. La sobredistensión en hernia diafragmática congénita, se define una expansión del pulmón contralateral > 8 espacios intercostales.

X. Uso de óxido nítrico (ONi) en HDC:

Si el índice de oxigenación (IO) es ≥ 20 , está indicado iniciar un tratamiento de prueba, con una duración máximo de 4 horas. Se considera " Responder" si mejora la oxigenación 10-20 % en los gases, la presión arterial de O₂. Si no hay respuesta con este tratamiento de prueba, se debe suspender. De lo contrario, al mantener la administración de óxido nítrico en un paciente no responder, podría ser aún más deletéreo, debido a que se puede producir una supresión de la producción endógena de óxido nítrico.

Evaluar con índice de oxigenación

$$IO = \frac{PMVA \times FIO_2 \times 100}{paO_2 \text{ preductal}}$$

paO₂ preductal

XI. Uso de ECMO en HDC:

Indicado ECMO, con un IO $> 0 = 40$

Se indica cuando no es posible estabilizar al paciente con el manejo ventilatorio convencional o VAFO.

Se define paciente inestable con HDC como:

- Saturación preductal $< 80 \%$
- Saturación postductal $< 70 \%$
- Lactato > 5
- Ph < 7.15
- diuresis $< 0,5 \text{ ml} \times \text{kp} \times \text{hora}$

Criterios entrada a ECMO en pacientes con HTPP / Falla Respiratoria Aguda Severa, POSTNATALES:

- Edad gestacional > 34 semanas
- Peso de Nacimiento $> 2 \text{ kg}$
- Falla al manejo médico máximo (VAFO, ONi)
- Ventilación mecánica < 14 días
- Alta mortalidad pulmonar ($> 80\%$), con cualquiera de lo siguiente:
 - IO $> 35-40$ en 2 o más gases
 - PaO₂ < 40 por 4 h (100% O₂)
 - PCO₂ > 100 en 2 gases
 - IO > 25 en 2 gases luego de 72 h con VAFO-NOi
- Acidosis metabólica inmanejable (ph < 7.15 por 4 h)
- Ausencia de hemorragia intracraneana mayor
- Ausencia de hemorragia incontrolable
- Sin evidencia de daño cerebral masivo
- Sin malformaciones o síndromes con pronóstico letal

XII. Otras consideraciones especiales en manejo de la HDC:

- Los diuréticos deberían ser considerados en caso de persistir el balance positivo y con el objetivo de mantener una diuresis $> 1 \text{ ml x kg x hora}$.
- En el preoperatorio sólo deberían recibir Nutrición parenteral.
- Planificación de vía de parto después de las 39 semanas EG.
- El uso de sildenafil endovenoso, como terapia coadyuvante debería ser considerado en pacientes con HDC con HPPN severa.

XIII. Manejo quirúrgico de la HDC:

Cirugía: Actualmente se prefiere la reparación luego de la estabilización hemodinámica y respiratoria. Un indicador de estabilidad es la medición de Presión de arteria pulmonar $< 80\%$ de Presión arterial sistémica y adecuada función de ventrículo izquierdo. Esto garantiza menor riesgo de descompensación hemodinámica postquirúrgica. Tipo de reparación depende del tamaño del defecto, existen diversas opciones:

1. Cierre primario con sutura no reabsorbible, Cierre con parche: Sintético Goretex, flap muscular
2. Cirugía Mínimamente invasiva con Toracoscopia y Laparoscopia

La instalación de Drenaje pleural no es de elección, salvo en hemotórax.

Bibliografía:

1. K. Snoek. Standardized Postnatal Management of Infants with Congenital Diaphragmatic Hernia in Europe: The CDH EURO Consortium Consensus - 2015 Update. *Neonatology*. 2016;110(1):66-74.
2. Snoek. Conventional Mechanical Ventilation versus High – frequency oscillatory ventilation for congenital Diaphragmatic Hernia. A Randomized clinical trial. (The VICI- trial). *Annals of Surgery*. Vol XX, Number X: 1.8. 2015
3. Kosinski. Congenital diaphragmatic hernia: pathogenesis, prenatal diagnosis and management - literature review. *Ginecol Pol*. 2017;88(1):24-30.
4. Reiss I. Standardized posnatal management of infants with congenital diaphragmatic hernia in Europe: the CDH EURO Consortium consensus. *Neonatology*. 2010: 98; 354-364
5. Lally KP. Surfactant does not improve survival rate in preterm infants with congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatric Surgery*. 2004; 39: 829-833
6. Seminars in Fetal 2014
7. K. Snoek. I Reiss, A Greenough et al . Standardized Postnatal management of Infants with Congenital Diaphragmatic Hernia in Europe. *Neonatology*. 2016: 110;66-74
8. P.K.Chandrasekharan. M Rawat et al. Congenital Diaphragmatic Hernia – a review. *Material Health neonatology and Perinatology* . 2017
9. Dr. Javier Kattan. Protocolo Derivación Recién Nacidos con Falla Respiratoria Aguda Severa. Derivación a Centro ECMO y Criterios de entrada a Soporte Extracorpóreo. Comisión ministerial neonatal. Septiembre 2017 ..