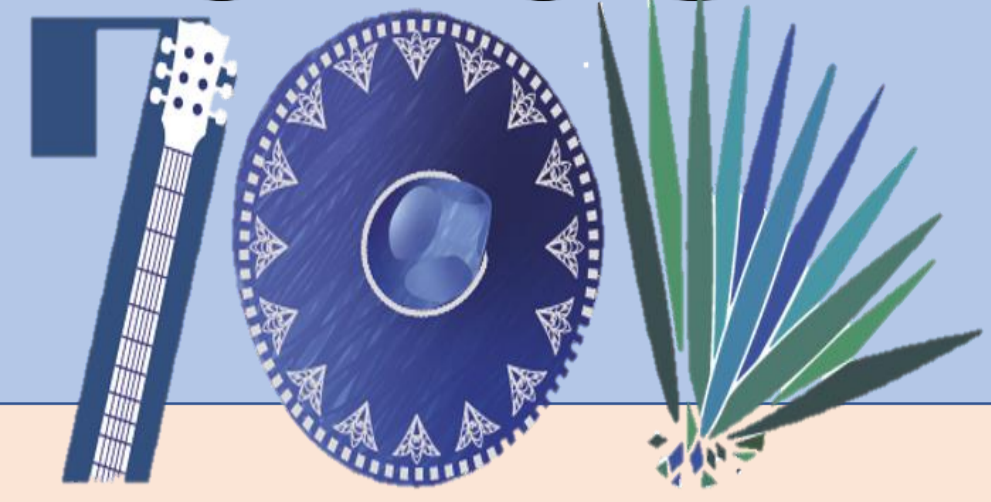


# DIAGNOSTICO PRENATAL DE DEFECTOS DIAFRAGMATICOS CONGENITOS: REPORTE DE UN CASO



## Introducción

Los defectos diafragmáticos son una malformación severa con mal pronóstico neonatal que frecuentemente se encuentra asociada a anomalías genéticas y malformaciones en otros sistemas (1). Se produce como consecuencia del desarrollo anormal del septo transversal y el cierre incompleto de los canales pleuroperitoneales que ocurre entre las 6 y las 10 semanas de gestación, lo que provoca la herniación de las vísceras abdominales a la cavidad torácica. La compresión ocasionada por los órganos abdominales herniados interfiere en el proceso normal de desarrollo del árbol traqueobronquial (2). 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 (3).

## Objetivo

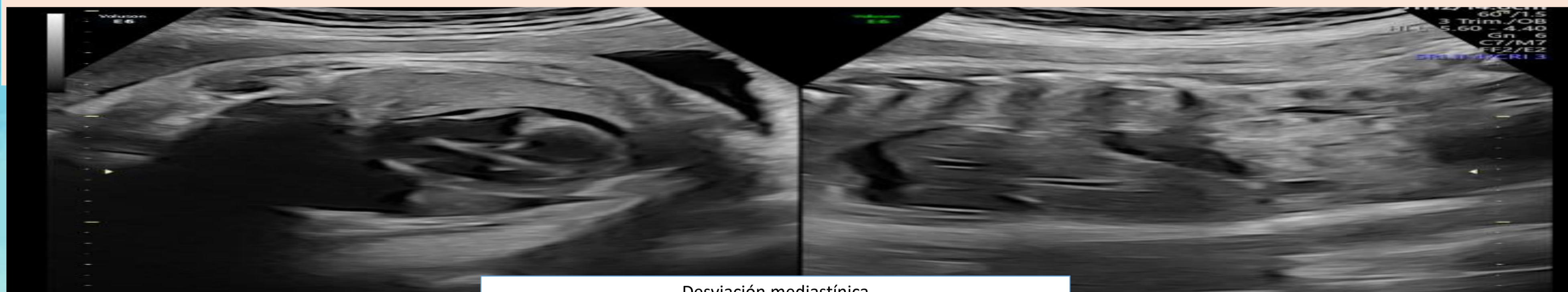
Reportar el caso de diagnóstico prenatal de defectos diafragmáticos y realizar una revisión de la literatura sobre diagnóstico prenatal, manejo y pronóstico

## Material y métodos

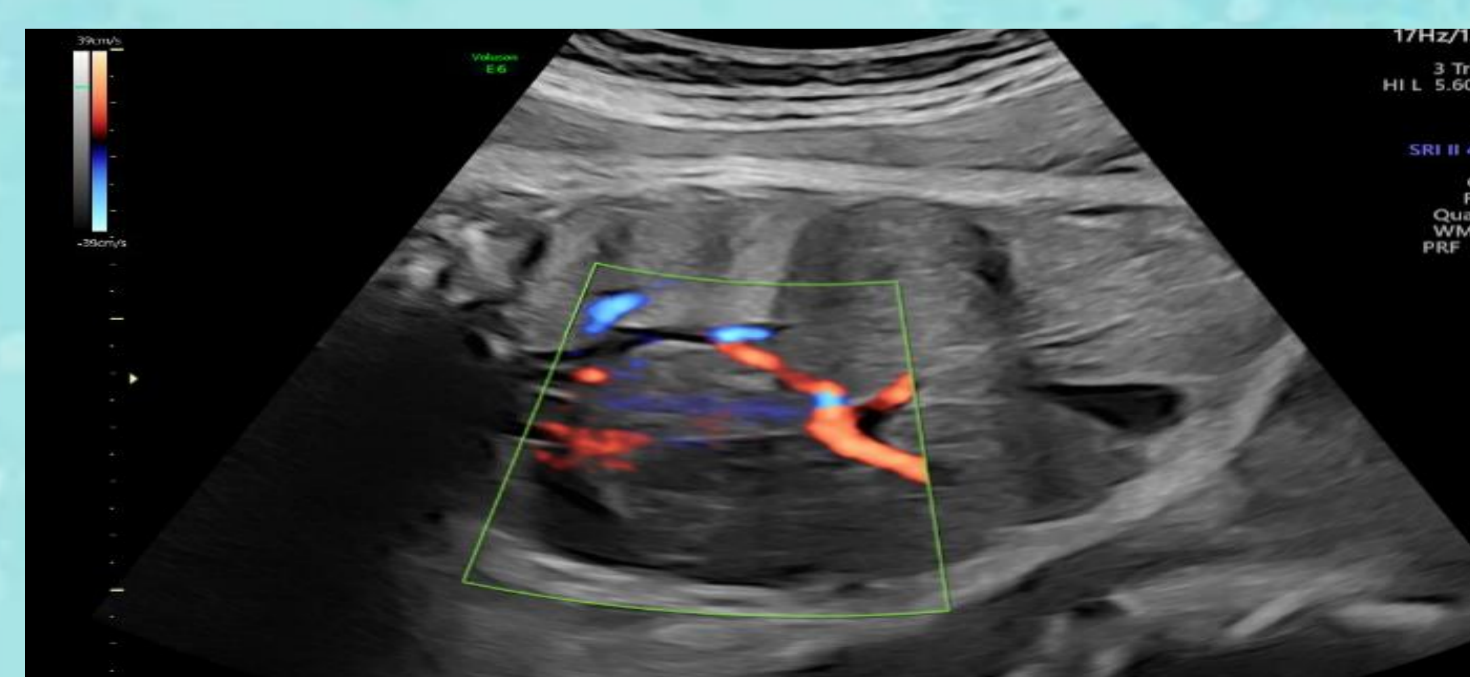
Se realizó estudio descriptivo. Reporte de un caso

## Presentación del caso

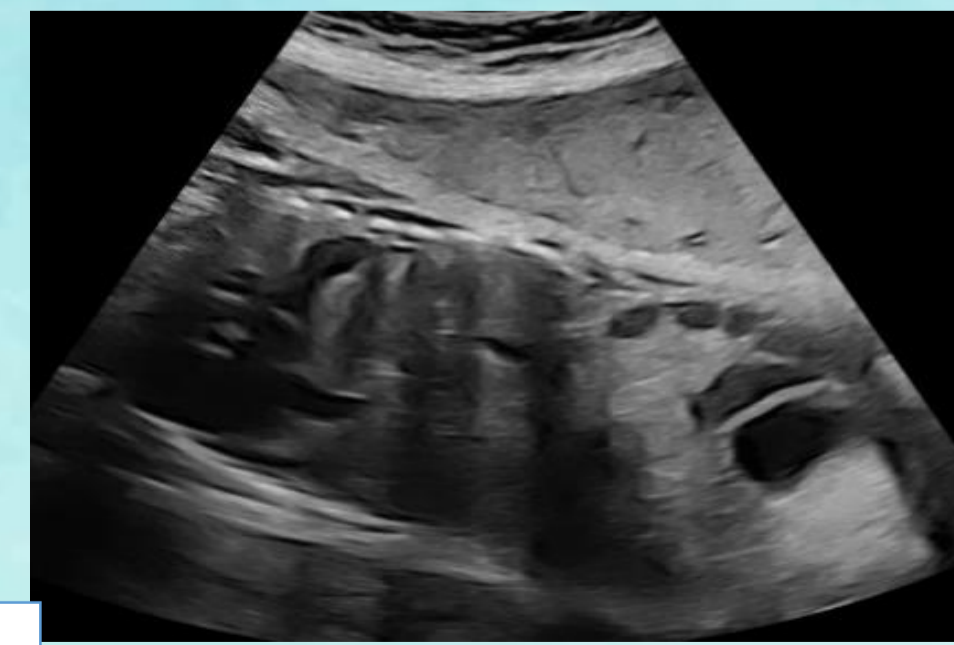
Se trata de paciente de 37 años de edad con antecedentes hereditarios de importancia negados, antecedente de abdominoplastia hace 14 años, cursó con su 6to embarazo, 5 partos previos sin complicaciones, con embarazo al día del diagnóstico en la institución de 36.1 semanas remitida por tumoración mediastínica, se realiza la valoración en el departamento de Medicina Materno Fetal donde se observó desplazamiento de la silueta cardíaca en mesocardio, hemitórax con imagen ecogénica con bordes irregulares similar a ecogenicidad hepática donde se logra identificar vaso que proviene de vascularidad hepática con presencia de saco herniario y derrame pericárdico, otros hallazgos como megacisterna magna, hepatomegalia.



Desviación mediastínica



Desplazamiento diafragmático con herniación hepática



Por la edad gestacional valoración estructural limitada, por los hallazgos referidos se concluye **eventración diafragmática vs hernia diafragmática contenida en saco herniario**, no se descarta asociación sindrómica. Posteriormente se le otorga seguimiento en la unidad pero presenta ruptura de membranas por lo que se realiza cesárea por presentación pélvica el día 19/05/2022.

## Resultados

Los resultados postnatales recién nacido masculino de peso 3025, Capurro 35 semanas, Apgar 5-8 con múltiples malformaciones fetales como polidactilia, puente nasal ancho, frente prominente, mano derecha con ectrodactilia y agenesia de radio derecho. Valoración por genética a descartar condiciones como alteraciones en LMBRI y síndrome de Pallister Killian solicitando cariotipo. Valoración por cardiología pediátrica donde se refiere imagen de derrame pleural importante y masa de densidad hepática en espacio pleural. Tomografía de tórax reporta eventración diafragmática anterior, superior izquierda con migración del lóbulo hepático izquierdo de forma superior. Tomografía con contraste: hernia diafragmática con herniación hepática parcial. se realiza corrección quirúrgica con hallazgos de hernia diafragmática izquierda de aproximadamente 3 x 3 cm con malformación redondeada en cara hepática superior de 3 x 4 x 2 cm, mal rotación intestinal compleja. Al momento múltiples complicaciones metabólicas con tamizaje alterado para fibrosis quística y hematoinfecciosas en estado grave.

## Discusión

El diagnóstico prenatal de defectos diafragmáticos se basa en valoración sistemática de la anatomía fetal que incluye la visualización de los diafragmas, la ecogenicidad pulmonar y la posición del corazón permite detectar el defecto y la presencia de vísceras abdominales herniadas hacia el tórax. Las características ecográficas varían dependiendo del lado de la hernia, siendo más fácil de diagnosticar las HDC izquierdas que las HDC derechas, pues en estas últimas la ecogenicidad del pulmón e hígado son similares y la cámara gástrica es intraabdominal. A pesar de esto, la desviación mediastínica a la izquierda, el corte de 4 cámaras anormal y el hecho de que en muchos casos pueda observarse la vesícula biliar en el tórax hacen posible su diagnóstico de forma cada vez más frecuente. Asimismo, pueden encontrarse otros signos ecográficos, inespecíficos, como la presencia de líquido libre en el tórax, que es más frecuente en las HDC derechas, y polihidramnios causado por alteración en la deglución fetal.

## Conclusión

A diferencia de la hernia diafragmática congénita, en la eventración diafragmática no hay defecto físico en el diafragma y puede cursar con saco herniario. La diferenciación prenatal de las dos patologías representa un reto diagnóstico y pronóstico. El diagnóstico es complejo sin embargo el manejo prenatal está enfocado en vigilancia de hipoplasia pulmonar que confiere el pronóstico final al nacimiento.

