

Hernia diafragmática congénita asociada a secuestro pulmonar, quiste dermoide y duplicación intestinal

Sr. Editor:

La hernia diafragmática congénita (HDC) se presenta con una incidencia de 1/4.000 recién nacidos vivos. El índice de mortalidad es muy alto a pesar de los avances que incluyen el diagnóstico prenatal, la terapia fetal, la ventilación de alta frecuencia, el uso de óxido nítrico, la oxigenación de membrana extracorpórea, el uso de parches en la reparación, etc.¹.

Se sabe que la supervivencia de las formas aisladas (60%) es mejor que las que presentan malformaciones asociadas (30-35%). Las malformaciones más frecuentes son las cardíacas (63%), seguidas de las pulmonares (secuestro pulmonar), genitourinarias, defectos de tubo neural y cromosopatías².

Presentamos el caso de un recién nacido con un diagnóstico prenatal en el segundo trimestre de HDC con imagen sugestiva de secuestro pulmonar asociado (eco y resonancia magnética [RM] fetal). A las 26 semanas de gestación, con un índice área pulmonar/perímetro craneal (LHR, del inglés *lung to head radio*) de 0,75, se incluyó dentro del *Protocolo del grupo europeo del tratamiento fetal de la hernia diafragmática*. La oclusión traqueal se efectuó a las 29 semanas de gestación. El LHR a las 32 semanas fue de 2,12. A las 34 semanas se retiró el balón traqueal por fetoscopia. A las 38,2 semanas hubo parto eutócico, un recién nacido varón de 3.930 g de peso y 52 cm. de talla. El test de Apgar al minuto fue de 8, a los 5 min fue de 9 y a los 10 min fue de 9. Se llevó a cabo la reanimación en la sala de partos con intubación selectiva y traslado a unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN).

En la exploración física al ingreso destaca a la auscultación tonos cardíacos desplazados a la derecha y abdomen excavado. Se colocó una sonda vesical y nasogástrica. Se cateterizó la vena y la arteria umbilical para administrar analgesia y sedación (fentanilo), protección gástrica (ranitidina) y profilaxis antibiótica (ampicilina/gentamicina). La radiografía de tórax confirmó el diagnóstico de HDC izquierda. Con el paciente estabilizado después de las 24 h de vida, se decide la intervención quirúrgica por abordaje subcostal izquierdo.

En el interior del defecto diafragmático encontramos: bazo, intestino delgado, intestino grueso y estómago. Adherido al diafragma hallamos un bazo ectópico de 3 x 1,5 cm y tres tumoraciones: a) masa de 3 x 2,5 cm en el interior de la lengüeta anterior del diafragma (fig. 1A); b) nódulo de 2 cm subpleural paraaórtico izquierdo (fig. 1B), y c) masa de 1,4 cm en el esófago distal (fig. 2). Se procede a la exéresis de las mismas, a la reparación del defecto diafragmático con placa de Gore-Tex®, la técnica antirreflujo y la apendicectomía.

Dada la evolución hemodinámica favorable, se extuba a las 48 h y se inicia la nutrición parenteral durante una semana y después la enteral. A los 15 días de la intervención es dado de alta. La anatomía patológica informó de lo siguiente: a) secuestro pulmonar extralobar; b) quiste dermoide mediastínico, y c) quiste mucoide tapizado por epitelio mucoide y ciliado (duplicación intestinal).

En la actualidad, el diagnóstico prenatal toma como indicadores de supervivencia la presencia o ausencia del hígado en el tórax y el LHR. El LHR inferior a 1 con el hígado en el tórax tiene un índice de mortalidad del 90%. La oclusión traqueal fetoscópica con balón ha logrado aumentar la supervivencia de pacientes con muy mal pronóstico. En nuestro caso, el LHR a las 26 semanas fue de 0,75, que equivale al 48% de supervivencia notificado en la bibliografía, y el LHR en la semana 32 aumentó a 2,12, lo que nos reporta el 73% de supervivencia³.

Sabemos que los neonatos con HDC tienen una elevada morbimortalidad, que aumenta con la presencia de malformaciones asociadas^{1,2}. En nuestro caso, además de una HDC se asociaron tres malformaciones. El secuestro pulmonar extralobar, según las

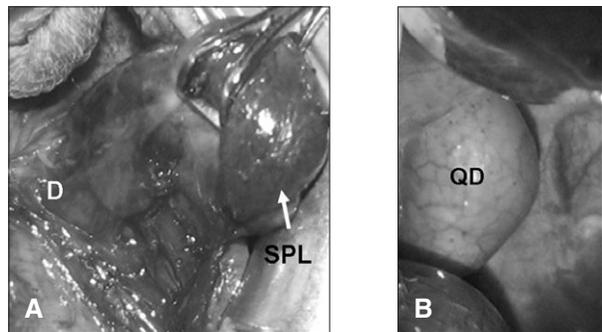


Figura 1. A) Secuestro pulmonar extralobar (SPL), en el interior del diafragma (D). B) Quiste dermoide mediastínico (QD).

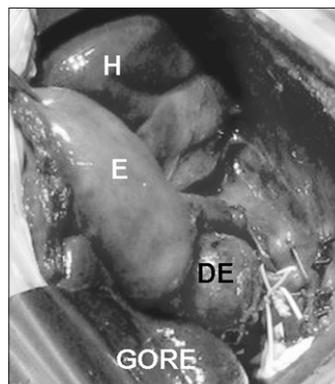


Figura 2. Duplicación esofágica (DE) situada a la entrada del estómago (E). Reparación del defecto diafragmático con placa de Gore-Tex®.

series publicadas, se presenta entre el 3,75 y el 6,6%⁴⁻⁸ de los casos. Según Bagwell, las HDC con secuestro extralobar presentan una mayor incidencia de malformaciones asociadas (15-50%)⁹.

Sólo existe un caso publicado en la bibliografía de duplicación intestinal y poliesplenía, que necesitó un segundo tiempo quirúrgico para su exéresis⁵. Queremos recalcar que a pesar del mal pronóstico inicial, la paciente presentó una evolución favorable que permitió su extubación a las 48 h tras la cirugía, y que fue dada de alta de la UCIN a los 13 días.

Con respecto a los métodos de diagnóstico prenatal, éstos han demostrado tener una elevada sensibilidad y una baja especificidad¹⁰, como vemos en nuestro caso, en que se detectó la HDC y el secuestro pero no las otras malformaciones asociadas.

**F. Cáceres^a, M. Castañón^a, J. Moreno^b,
E. Gratacos^c, J. Lerena^a y J.M. Ribó^a**

^aCirugía Pediátrica. ^bNeonatología. ^cMedicina Fetal.
Agrupació Sanitària Hospital Sant Joan de Déu-Clínic.

Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

Presentado en el II Congreso Mundial
de Cirugía Pediátrica (WOFAPS).

Buenos Aires, 2007, como póster .

Correspondencia: Dr. F. Cáceres Aucatoma.
Cirugía Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu.
p.º Sant Joan de Déu, 2.

08950 Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.
Correo electrónico: fcaceres@hsjdbcn.org

BIBLIOGRAFÍA

- Jani J, Keller RL, Benachi A, Nicolaidis KH, Favre R, Gratacos E, et al. Prenatal prediction of survival in isolated left-side diaphragmatic hernia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27: 18-22.
- Ansman R, Bambini D, Chiu B. Congenital diaphragmatic hernia and eventration. En: Aschcraft K, Holcomb G, Patrick Murphy J, editors. *Pediatric surgery.* 4th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2005. p. 307.
- Cass D. Fetal surgery for congenital diaphragmatic hernia: the North American experience. *Semin Perinatol.* 2005;29:104-11.
- Cunniff C, Jones KJ, Jones MC. Patterns of malformation in children with congenital diaphragmatic defect. *J Pediatr.* 1990; 116:258-61.
- Hosgor M, Karaca I, Karkiner A, Ucan B, Temir G, Erdag G, et al. Associated malformations in delayed presentation of congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* 2004;39:1073-6.
- Ryan A, Finer N, Etches P, Tierney A, Peliowski A. Congenital diaphragmatic hernia: associated malformations-cystic adenomatoid malformation, extralobar sequestration, and laryngo-tracheoesophageal cleft: two case reports. *J Pediatr Surg.* 1995; 30:883-5.
- Hamrick SE, Brook MM, Farmer DL. Fetal surgery for congenital diaphragmatic hernia and pulmonary sequestration complicated by postnatal diagnosis of transposition of the great arteries. *Fetal Diagn Ther.* 2004;19:40-2.
- Harris K. Extralobar sequestration with congenital diaphragmatic hernia: a complicated case study. *Neonatal Netw.* 2004; 23:7-24.
- Bagwell CE. Surgical lesions of pediatric airways and lungs. En: Koff PB, Eitzman D, Neu J, editors. *Neonatal and pediatric respiratory care.* 2nd ed. St. Louis: Mosby; 1993. p. 128-54.
- Borsellino A, Zaccara A, Nahom A, Trucchi A, Aite L, Giorlandino C, et al. False-positive rate in prenatal diagnosis of surgical anomalies. *J Pediatr Surg.* 2006;41:826-9.

Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3. Defecto de MDR3

Sr. Editor:

La colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3, o defecto de MDR3, es un trastorno colestásico hereditario crónico autosómico recesivo, aunque se han descrito mutaciones *de novo*, que se inicia en los primeros meses de vida y puede evolucionar a cirrosis hepática en la primera década.

Informamos del caso de un niño de 2 años y 8 meses de edad, que desde los 12 meses presentaba ictericia, coluria e hipocolia sin prurito. Es el sexto hijo de padres no consanguíneos fruto de un embarazo bien controlado que cursó sin ictericia ni prurito. El parto fue a término, eutócico, pesó al nacer 3.000 g y el período neonatal transcurrió sin incidencias. Sus 5 hermanos están sanos.

A su ingreso presentaba buen estado general, bien nutrido, ictericia cutaneomucosa, abdomen distendido, hepatomegalia de 3-4 cm, de consistencia dura y esplenomegalia de 6-7 cm, con red venosa superficial visible. No se observaban rasgos dismórficos ni soplos. En la analítica destacaba hipertransaminasemia (GOT 211 U/l, GPT 156 U/l, GGT 789 U/l), elevación de los ácidos biliares (450 μ mol/l, VN [0-6]) e hiperbilirrubinemia a expensas de bilirrubina directa (9,2 mg/dl); el estudio de autoinmunidad, serología de virus hepatotropos, inmunoglobulinas y α_1 -antitripsina fueron normales. En la ecografía se evidenciaban datos de hipertensión portal, flujo portal hepatópeto y esplenomegalia homogénea de 10,5 cm. Los estudios histológico e inmunohistoquímico mostraron proliferación ductal, cúmulo de pigmento biliar en el citoplasma de hepatocitos y células de Kupffer y minúsculos nódulos hepatocitarios, carentes de espacios porta, incluidos en una densa trama fibrosa que conecta entre sí los espacios porta junto con ausencia de tinción canalicular normal para MDR3-P gp (fig. 1). La evolución de nuestro paciente, pese al tratamiento con ácido ursodesoxicólico (UDCA) y soporte nutricional, ha sido desfavorable, y actualmente está incluido en la lista de espera para trasplante hepático.

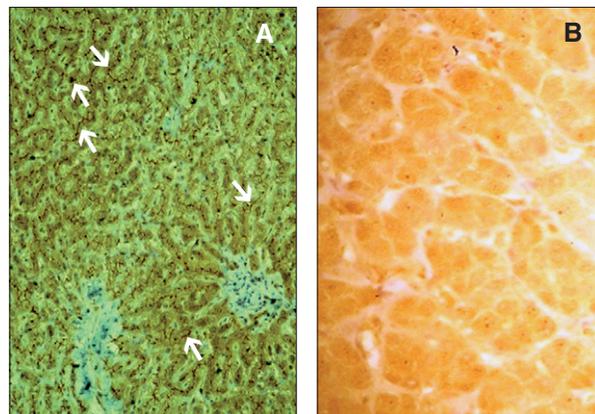


Figura 1. Tinción inmunohistoquímica para MDR3-P gp en tejido hepático. **A)** Tinción canalicular normal (flechas). **B)** Ausencia total de tinción canalicular, defecto de MDR3 (por cortesía de los doctores P. Jara, del Servicio de Hepatología y Trasplante Hepático Infantil, y L. Álvarez, de la Unidad de Investigación, ambos del Hospital Universitario La Paz. Madrid).