

Agenesia pulmonar unilateral con malformaciones múltiples: reporte de un caso

Alejandro Alvarez J.¹; María Isabel Vaccaro U.³;
Hugo Verdejo P.³; Claudio Villarroel Q.³; Rubén Puentes R.²

Resumen

Se describe un niño con agenesia pulmonar derecha asociada a malformaciones bilaterales múltiples. La agenesia pulmonar es una anomalía congénita rara que debe ser considerada dentro del diagnóstico diferencial del distress respiratorio del recién nacido, en especial en el paciente con malformaciones múltiples. La severidad de los síntomas es variable y el pronóstico depende en gran medida de las anomalías asociadas. El diagnóstico debe confirmarse con TAC de tórax o RNM. El manejo es usualmente conservador, aunque el uso de expansores tisulares para evitar el desplazamiento mediastínico puede ser considerado en pacientes con inestabilidad cardiovascular.

(**Palabras clave:** agenesia pulmonar, malformaciones pulmonares.)

Unilateral pulmonary agenesis associated with multiple malformations-a case report

We describe a child with right pulmonary agenesis associated with multiple bilateral malformations. Pulmonary agenesis is a rare congenital anomaly that should be considered in the differential diagnosis of newborn RDS (respiratory distress syndrome), particularly in patients with multiple malformations. Symptom severity is variable and the prognosis is to a great extent dependent on the associated malformations. Diagnosis should be confirmed by CT or MR imaging. Management is usually conservative, although the use of tissue expanders to prevent mediastinal shift should be considered in patients with cardiovascular instability.

(**Key words:** lung abnormalities, pulmonary agenesis.)

INTRODUCCIÓN

La agenesia pulmonar unilateral es una anomalía congénita poco común en la cual tanto el parénquima como el estroma pulmonar faltan por debajo de la carina del lado afectado. Su incidencia estimada es de 1 por 10 000 a 15 000 autopsias, habiéndose postulado como causas factores genéticos, virales, déficit de algunos nutrientes (como

la vitamina A y otros¹. El diagnóstico descansa en la imagenología que en algunos casos ha podido realizarse *in utero*^{2, 3}. El debut y la evolución del cuadro son altamente variables. El pronóstico de los pacientes que superan la lactancia está directamente asociado a las malformaciones concomitantes⁴, siendo la mortalidad mayor en agenesia de pulmón derecho, ya que estos pacientes presentan con mayor frecuencia anomalías cardíacas y además en ellos el corazón está muy desplazado a la derecha, lo que produce compresión de los grandes vasos, siendo esta la causa de muerte.

El objetivo de esta presentación es dar a conocer el caso clínico de un recién nacido con agenesia pulmonar derecha asociada a malformaciones múltiples.

1. Instructor Departamento de Pediatría, Universidad de Concepción. Hospital Las Higueras, Talcahuano.
2. Servicio Pediatría Hospital Las Higueras, Talcahuano.
3. Alumnos sexto año carrera de Medicina. Facultad de Medicina, Universidad de Concepción.

CASO CLÍNICO

Se trata de un recién nacido de sexo masculino de 17 días de vida, que ingresó a la Unidad Cuidado Intensivo de Neonatología por un cuadro de dificultad respiratoria con quejido, cianosis al llanto y rechazo alimentario. De sus antecedentes perinatales destacaban ser hijo de madre de 32 años, cuyo embarazo fue controlado, sin patologías y sin exposición a teratógenos. Además tenía 2 hermanas gemelas fallecidas por prematuridad extrema. El padre, de 34 años, era sano. El parto fue a las 41 semanas, vaginal eutócico, pesó al nacer 2 930 g, talla 48 cm, adecuado para la edad gestacional. Tuvo un Apgar 6 - 7 - 8 - 8, la aspiración orofaríngea dio secreciones claras y requirió oxígeno por máscara. En el examen físico se constató la oreja derecha malformada.

El cuadro fue interpretado inicialmente como bronconeumonía con atelectasia extensa del pulmón derecho y como diagnóstico diferencial se planteó una agenesia pulmonar. La radiografía de tórax era compatible con agenesia de pulmón derecho, lo

que fue confirmado con tomografía computarizada (TAC) de tórax (figura 1 y 2). Además se detectó microtia derecha y el ecocardiograma reveló dextrocardia y estenosis fisiológica de rama pulmonar, sin visualización del árbol pulmonar derecho. El niño presentaba también malformaciones costales y vertebrales dorsolumbares, hernia inguinal derecha, hidroureteronefrosis bilateral mayor a derecha y reflujo vesicoureteral grado II bilateral.

Su evolución fue satisfactoria, indicándose al alta profilaxis urinaria con cefadroxilo (20 mg/kg/día) y control ambulatorio en genética y nefrología.

Dos meses después presentó un episodio de aspiración alimentaria, con gran compromiso respiratorio. Durante el traslado al hospital presentó un paro cardiorrespiratorio (PCR), por lo que fue ingresado a la Unidad Cuidado Intensivo Pediátrica, donde se conectó a ventilador en SiMV; PIM/PEEP = 24/4, requiriendo FiO_2 entre 0,25 y 1,00 y frecuencia respiratoria entre 35 y 50 cpm (por retención de CO_2). La evolución fue tórpida, presentando dos días después dos PCR, no

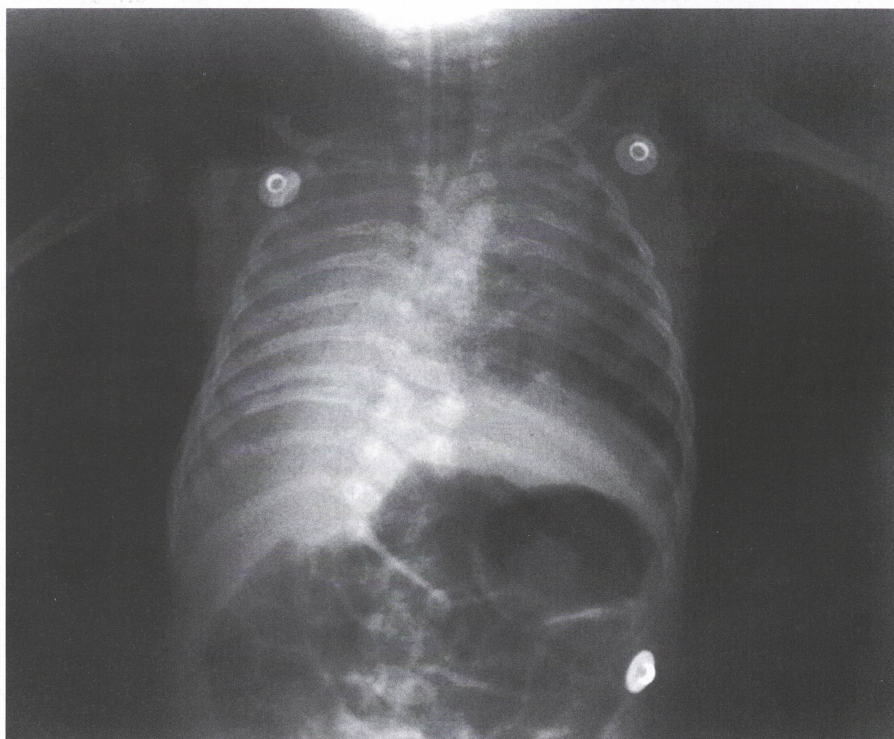


Figura 1: Radiografía de tórax. Se observa opacidad que compromete la totalidad del hemitórax derecho y signos de dextroversión cardíaca.

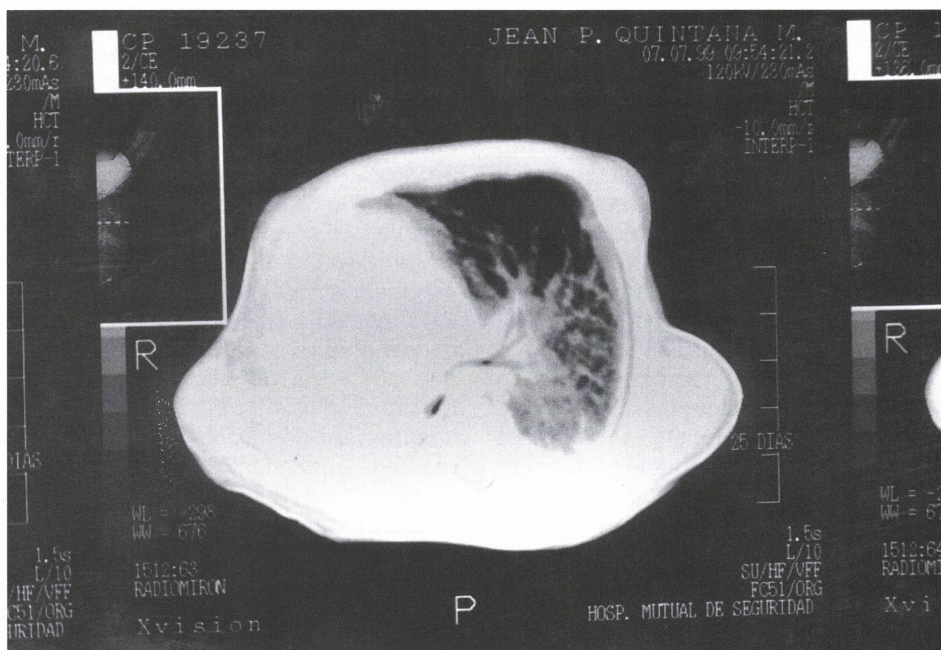


Figura 2: Tomografía axial computarizada. Muestra ausencia del pulmón derecho y ocupación del hemi-tórax por silueta cardiomeastínica.

recuperándose luego de 30 minutos de maniobras. No se practicó necropsia por decisión familiar.

DISCUSIÓN

En la literatura se encuentran alrededor de 200 casos documentados de agenesia pulmonar⁵, la cual puede presentarse como una anomalía aislada en un pequeño porcentaje^{2, 3}; en el resto de los casos se presenta dentro de un conjunto de malformaciones complejas⁶ o asociada a malformaciones ipsilaterales. Una revisión de 68 casos muestra que las formas unilaterales de agenesia se acompañan más frecuentemente de malformaciones derivadas del primero y segundo arco branquial y de defectos del rayo radial. En estos casos, las alteraciones podrían corresponder a variantes de la secuencia VACTERL o del síndrome Goldenhar⁷. Otros defectos presentes son anomalías cardiovasculares, gastrointestinales, músculo esqueléticas y renales.

Las teorías propuestas para la patogenia de la agenesia pulmonar con malformaciones ipsilaterales se centran en el fenómeno de disrupción vascular; estas anomalías se-

rían el resultado del daño o interrupción del desarrollo embriofetal normal de la vasculatura. El tipo y severidad de las malformaciones estaría determinado por la edad gestacional al momento de actuar la noxa, la gravedad y localización del daño tisular y la existencia de adherencias entre el tejido necrótico y los órganos contiguos⁸. En el caso de la asociación antes descrita (agenesia pulmonar, anomalías faciales y alteraciones radiales) el defecto vascular podría corresponder a una alteración de los arcos aórticos, lo que se ha demostrado en dos casos⁷. En los casos reseñados, las malformaciones, si bien bilaterales, presentaban un claro predominio a derecha, lo que parece ser una variante de presentación común. Sin embargo, esta hipótesis es incapaz de explicar tanto la agenesia como malformación aislada como las malformaciones complejas bilaterales. Es posible que en este último caso la etiología radique en un defecto en la blastogénesis⁶, durante el periodo en que el disco embrionario simétrico se transforma en un embrión lateralmente asimétrico (3ª a 4ª semana). Por otra parte, la existencia de 2 casos de agenesia pulmonar bilateral en dos hermanos sustenta el posible origen genético de algunos casos en los

cuales la agenesia es una manifestación aislada².

La sintomatología de la agenesia pulmonar es variable y puede no existir. Las manifestaciones consisten usualmente en cuadros respiratorios febriles a repetición⁹; en otros dos casos la única manifestación fue taquipnea¹⁰ y en uno el diagnóstico surgió al realizar una fibrobroncoscopia (FBC) para extraer un cuerpo extraño⁹. Es importante considerar la agenesia pulmonar en el diagnóstico diferencial del distress respiratorio del recién nacido, en particular si existen otras malformaciones asociadas^{5, 11}.

Los hallazgos clínicos son igualmente escasos; se describe disminución del murmullo vesicular del lado afectado y cambios percutáneos, en particular en el área axilar e infraxilar. La ventilación en el pulmón contralateral suele ser normal, al igual que la apariencia de la caja torácica^{9, 10}.

La pobreza semiológica del cuadro hace que el diagnóstico descansa en gran parte en la imagenología. Clásicamente, se describe la ausencia de imagen pulmonar en la radiografía de tórax asociada a desplazamiento mediastínico (en ausencia de hernia diafragmática) por enfisema compensatorio del pulmón contralateral¹. El diagnóstico debe ser confirmado con tomografía convencional o helicoidal¹⁰ o resonancia magnética (RNM). En particular, la angiografía por RNM entrega información útil al demostrar los cambios vasculares asociados a la malformación¹². La FBC y la broncoscopia rígida tiene una utilidad limitada^{9, 13}, ya que solo permiten diagnosticar la agenesia pulmonar que se acompaña de ausencia de bronquio principal del lado afectado, no así los casos en que hay aplasia pulmonar con carina o remanentes de esta.

El diagnóstico prenatal aún constituye un punto de controversia. La agenesia pulmonar debe ser sospechada en fetos con desviación mediastínica y sin evidencia de hernia diafragmática. El uso de doppler color ha aumentado la sensibilidad del examen ecográfico, al demostrar la ausencia de vasos pulmonares³. Avances recientes en volumetría pulmonar por ultrasonografía tridimensional han permitido elaborar nomogramas del crecimiento de ambos pulmones *in utero*^{12, 14}. Sin embargo, la utilidad de estas técnicas está aún por determinarse.

En la gran mayoría de los casos solo se requiere un manejo conservador de los cua-

dos respiratorios agudos, muy frecuentes en estos pacientes debido a deterioro del clearance mucociliar, angulación de la vía aérea y acumulación de secreciones en conductos ciegos. Sin embargo, existe al menos un paciente que requirió neumonectomía para lograr la remisión total de la sintomatología⁹. En casos de descompensación cardiovascular severa o recurrente, se ha empleado con éxito la implantación en el hemitórax afectado de un expansor tisular para evitar el desplazamiento mediastínico, lo que en teoría también permitiría una asistencia ventilatoria más agresiva, si fuese necesario, sin riesgo de comprometer severamente el gasto cardíaco^{1, 3, 9}.

En vista del pronóstico, es de vital importancia el manejo adecuado de las malformaciones asociadas, en particular tratándose de atresia esofágica con fistula traqueoesofágica distal, donde la gastrostomía precoz ha resultado útil para evitar complicaciones ventilatorias mayores^{15, 16, 17}.

REFERENCIAS

1. Bohm J, Kursawe R, Nowotny T, Bittigau P, Konezt W: Pulmonary agenesis in a newborn: implantation of tissue expander to prevent a mediastinal shift. *Thorac Cardiovasc Surg* 1995; 43: 287-9.
2. Poldech J, Richter J, Czygan P, Klein PJ, Muntefering H: Bilateral agenesis/aplasia of the lungs: report of a second case in the offspring of one woman. *Pediatr Pathol Lab Med* 1995; 15: 781-90.
3. Kalache KD, Chaoui R, Paris S, Bollmann R: Prenatal diagnosis of right lung agenesis using color Doppler and magnetic resonance imaging. *Fetal Diagn Ther* 1997; 12: 360-2.
4. Mardini MK, Nyhan WL: Agenesis of the lung: Report of four patients with unusual anomalies. *Chest* 1985; 87: 522-7.
5. Tann KK, Chin CN: Unilateral pulmonary agenesis: an unusual case of respiratory distress in the newborn. *Singapore Med J* 1985; 37: 668-9.
6. David A, Mercer J, Verloes A: Child with manifestations of Nager acrofacial dysostosis, and the MURCS, VACTERL, and pulmonary agenesis associations: complex defect of blastogenesis? *Am J Med Genet* 1996; 62: 1-5.
7. Cunningham M, Mann N: Pulmonary agenesis: a predictor of ipsilateral malformations. *Am J Med Genet* 1996; 70: 391-8.
8. Van Allen MI: Structural anomalies resulting from vascular disruption. *Pediatr Clin North Am* 1992; 39: 255-73.
9. Thomas RJ, Lathif HC, Sen S, Zachariah N, Chacko J: Varied presentations of unilateral lung hypoplasia and agenesis: a report of four cases. *Pediatr Surg Int* 1998; 14: 94-5.
10. Wu CT, Chen MR, Shih SL, Huang FY, Hou SH: Case report: agenesis of the right lung diagnosed by three

- dimensional reconstruction of helical chest CT. *Br J Radiol* 1996; 69: 1052-4.
11. *Kresh MJ, Markowitz RI, Smith GJM*: Respiratory distress and cyanosis in a term newborn infant. *J Pediatr* 1998; 113: 937-43.
 12. *Pols UG, Rempen A*: Fetal lung volumetry by three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 6-12.
 13. *Alper H, Sener RN*: Pulmonary aplasia: MR angiography findings. *Eur Radiol* 1996; 6: 89-91.
 14. *Laudy JA, Janssen MM, Struyk PC, Stijnen T, Wladimiroff JW*: Three dimensional ultrasonography of normal fetal lung volume: a preliminary study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 11: 13-6.
 15. *Steadland KM, Langham MR Jr, Greene MA, Bagwell CE, Kays DW, Talbert JL*: Unilateral pulmonary agenesis, esophageal atresia, and distal tracheoesophageal fistula. *Ann Thorac Surg* 1995; 59: 511-3.
 16. *Sarin YK*: Esophageal atresia and tracheo-esophageal fistula with right pulmonary agenesis. *Indian Pediatr* 1996; 33: 595-7.
 17. *Kitagawa H, Nadaka K, Fujioka T, et al*: Unilateral pulmonary agenesis with tracheoesophageal fistula: a case report. *J Pediatr Surg* 1995; 30: 1523-5.