

## Malformaciones pulmonares congénitas

Margarita Aldunate R.<sup>1</sup>

Las anomalías congénitas del aparato respiratorio comprenden un extenso número de patologías que pueden comprometer el desarrollo de laringe, tráquea, bronquios, parénquima pulmonar, diafragma o pared torácica. Algunas se presentan como síndromes clínicos característicos, mientras otras solo se consideran variaciones anatómicas que no requieren tratamiento. Clásicamente se presentaban como cuadros clínicos de dificultad respiratoria en el recién nacido o debutaban con complicaciones o como hallazgo radiológico en el transcurso de la vida. Sin embargo, hoy en día un gran número de malformaciones pulmonares se sospechan o diagnostican mediante ecografía antenatal lo que ha hecho poner en duda desde algunos conceptos del desarrollo embriológico hasta la conducta terapéutica tanto pre como postnatal.

### EMBRIOLOGÍA

En la tercera semana de gestación aparece en la parte ventral del intestino primitivo una evaginación del endodermo que avanza hacia caudal separándose del esófago y dividiéndose dicotómicamente. A las cinco semanas se reconocen la tráquea y las yemas de ambos pulmones. En el recién nacido se han producido 18 procesos de ramificación y estos continúan posteriormente. En el séptimo mes se forman los alvéolos a partir de los bronquíolos terminales. El mesodermo que rodea esta arborización da

origen al estroma vascular, al tejido conectivo, al cartílago, a la musculatura bronquial y a la pleura. El lecho vascular esplánico se conecta con las yemaciones que provienen del sexto arco aórtico y formarán las arterias pulmonares y sus ramas.

El proceso de desarrollo embriológico pulmonar puede dividirse en cuatro fases antenatales y una fase postnatal. Desde el inicio de la gestación hasta la séptima semana se reconoce un período embrionario que da inicio al desarrollo del pulmón primitivo. Le sigue el período pseudoglandular que se extiende hasta la decimosexta semana. En este período se produce un desarrollo más completo de la vía aérea hasta los bronquíolos y el epitelio que la recubre es cuboidal o columnar dando el aspecto pseudoglandular. El pulmón comienza a adquirir un aspecto lobar. Desde la decimoséptima hasta la vigésimo cuarta semana se produce la aparición de bronquíolos respiratorios y alvéolos junto con un aumento de la trama vascular cuyas paredes se adelgazan durante el período canicular. Desde la semana 25 hasta el término de la gestación se completa el adelgazamiento de las paredes capilares y alveolares, se reconocen las células tipo I y tipo II que maduran y producen surfactante y se produce un crecimiento exponencial de la superficie de intercambio gaseoso. Este período se llama de saco terminal. Sin embargo, el desarrollo completo del pulmón continúa después del nacimiento y se extiende hasta la etapa escolar temprana.

Este complejo proceso de desarrollo puede verse alterado en diversas formas. La separación defectuosa del brote pulmonar desde el intestino primitivo daría origen a las atresias de esófago y de tráquea, a las fisuras laringotraqueales y al pulmón esofágico. Una separación completa anormal sería responsable de quistes o duplicaciones bronquiales o enterógenos, secuestros extralobares, etc. La alteración de la maduración

*Esta sección contiene parte de las conferencias dictadas anualmente en el marco del Programa de Educación Continua de la Sociedad de Pediatría.*

1. Médico. Hospital Roberto del Río, Servicio de Cirugía Infantil.

histológica dará origen a traqueomalacia, hamartomas, enfisema lobar y linfangiectasias. Las aplasias, hipoplasias y agenesias serían consecuencia de una detención de las yemaciones, mientras que la alteración del desarrollo de la circulación produciría fistulas arteriovenosas, síndrome de la cimitarra y para algunos autores los secuestros pulmonares.

### PRESENTACIÓN CLÍNICA

Cada vez con mayor frecuencia las malformaciones congénitas pulmonares se están pesquisando como hallazgos en ecografías durante el embarazo por visión de estructuras anómalas como quistes o masas pulmonares, polihidroamnios, hidrops fetal, etc. Esto ha causado un nuevo problema al que nos referiremos posteriormente. De no ser así algunas malformaciones se pesquian en el momento del parto como un síndrome de dificultad respiratoria del recién nacido. Esta puede deberse a la imposibilidad de ventilar como en la atresia de coanas, atresia de tráquea, traqueomalacia, alteraciones de la laringe, etc.; hiperinsuflación de lesiones quísticas como quiste broncogénico, malformación adenomatoide quística, etc. De no debutar en el período neonatal suelen pesquisar como hallazgo radiológico desde un comienzo o por persistencia de imágenes patológicas a pesar de mejoría clínica: "mejora el niño pero no la radiografía". Otros pacientes se presentan con infecciones respiratorias repetidas que ocurren siempre en el mismo lóbulo patológico. En el caso de secuestro pulmonar con shunt importante puede pesquisar un soplo audible dorsal o presentarse por signos de insuficiencia cardíaca. Las malformaciones arteriovenosas pulmonares suelen debutar con hemoptisis.

### MÉTODOS DE ESTUDIO

Como hemos mencionado un gran número de pacientes con malformaciones pulmonares congénitas se está pesquisando en forma antenatal. En estos casos debe hacerse el traslado de la madre a un centro que pueda hacer un seguimiento ecográfico de la evolución de la lesión y donde se pueda brindar a la madre y al recién nacido un

tratamiento adecuado. Cuando se ha hecho diagnóstico antenatal en el período de recién nacido se debe hacer además de la radiografía de tórax al menos una tomografía axial computarizada (TAC).

Es conveniente estudiar adecuadamente las malformaciones pulmonares especialmente en el caso de los secuestros, pero el estudio no debe prolongarse en forma innecesaria posponiendo la resolución quirúrgica. Es útil disponer de la serie radiológica, más que de placas aisladas. La TAC de tórax es de gran utilidad y se debe analizar el momento oportuno de realizarlo en caso de lesiones sobreinfectadas. En otros casos la ecografía Doppler color, la resonancia nuclear magnética, la angiografía por sustracción digital y la angiotAC pueden otorgar gran ayuda.

El diagnóstico preciso del tipo de malformación aún así no siempre es certero e incluso la anatomía patológica es difícil cuando la presencia de infección ha alterado los epitelios y estructuras.

### MALFORMACIÓN ADENOMATOIDE QUÍSTICA PULMONAR (MAQP)

La MAQP es una lesión hamartomatosa que se caracteriza por un crecimiento excesivo de los bronquíolos terminales que no se conectan adecuadamente con los espacios seculares. La alteración del desarrollo ocurriría alrededor de la quinta semana de gestación. En 1949 Chi'n y Tang describieron por primera vez esta patología.

En 1977 Stocker y colaboradores presentaron una clasificación de esta malformación de acuerdo al tamaño de los quistes en 3 tipos. La tipo I tiene quistes de gran tamaño con áreas adyacentes relativamente normales, corresponde al 60 a 70% de los casos. La tipo II está conformada por numerosos quistes de menos de 1 cm de diámetro, se presenta en el 15 a 20% de los casos y puede tener malformaciones asociadas. La tipo III suele comprometer el lóbulo completo con estructuras que semejan bronquíolos entremezclados con zonas recubiertas con epitelio similar a alvéolos. Es poco frecuente (10%) y son las de peor pronóstico, cerca del 80% se presenta con polihidroamnios. Recientemente Stocker agregó otros 2 tipos a las lesiones quísticas del aparato respiratorio nombrándolas tipo 0 y IV. La tipo 0 es

incompatible con la vida y corresponde a un compromiso disgenético de todo el pulmón y la tipo IV corresponde a quistes de ubicación periférico.

La MAQP se manifiesta como una masa quística que afecta a un lóbulo pulmonar, generalmente basal pudiendo haber casos con compromiso bilateral. Generalmente no se acompaña de malformaciones asociadas (excepto tipo II). En ecografía antenatal se pesquisa como una masa quística o sólida en un hemitórax; puede acompañarse de polihidroamnios por compresión del esófago o de hidrops fetal por alteración del retorno venoso o compresión del corazón. El 10 a 20% de las MAQP tienen una disminución real de tamaño durante la gestación y algunas llegan incluso a desaparecer. El pulmón normal crece más rápido que el área malformada por lo que en ecografías seriadas la malformación impresiona disminuir su tamaño. Sin embargo, un porcentaje importante puede desarrollar hidrops fetal que solo en raras ocasiones desaparece en forma espontánea llevando, si no se interviene, al término del embarazo.

En el período de recién nacido la MAQP se manifiesta como un síndrome de dificultad respiratoria. Al realizar una radiografía de tórax puede aparecer una masa sólida que luego tiende a airearse o desde el comienzo como un lóbulo con quistes de diferente tamaño en su interior. Estos quistes pueden insuflarse provocando un cuadro similar a un neumotórax hipertensivo con desplazamiento del mediastino. Frente a esta emergencia la punción de un quiste predominante puede dar tiempo para la lobectomía pulmonar de urgencia. Si el RN no nace sintomático y existía el antecedente de una eco antenatal sospechosa, la radiología simple es insuficiente para el estudio del paciente, siendo necesario realizar una TAC de tórax. El diagnóstico diferencial debe hacerse con una hernia diafragmática, con neumotórax, secuestro pulmonar, etc.

Esta malformación, sin embargo, puede pasar desapercibida hasta que se presente un cuadro infeccioso pulmonar y se pesquise mediante una radiografía la alteración. Es más frecuente que no se sospeche hasta que el paciente presente varias infecciones repetidas en el mismo segmento pulmonar.

Hecho el diagnóstico postnatal el tratamiento debe ser quirúrgico ya que la malfor-

mación no involuciona y puede complicarse con hiperinsuflación o infecciones repetidas. Se ha descrito además la aparición de rabdomiosarcoma y carcinoma broncoalveolar a temprana edad en las MAQP. Desde el punto de vista técnico es más fácil operar una MAQP que no se ha complicado con infecciones repetidas, las cuales además dañan el pulmón adyacente.

Cuando el diagnóstico de la malformación se hace en forma antenatal, el pronóstico depende fundamentalmente de la aparición de hidrops. En el extranjero cuando se sospecha el diagnóstico se completa el estudio con ecografía fetal, amniocentesis y otros para pesquisar si existen malformaciones asociadas. Según los hallazgos se aconsejará a los padres: si no hay malformaciones y el feto evoluciona sin hidrops se realizan ecografías seriadas y se planifica un parto de término, si aparece hidrops en un feto mayor de 32 semanas se realiza cesárea electiva y lobectomía, si el feto es menor de 32 semanas se hace cirugía fetal colocando un drenaje toracoamniótico si hay un quiste dominante o haciendo una lobectomía fetal si no lo hay. En nuestro medio aún no hay experiencia en cirugía fetal para esta patología.

## SECUESTRO PULMONAR

Corresponde a zonas de parénquima pulmonar con irrigación sistémica y habitualmente sin comunicación con el árbol bronquial. Los vasos arteriales pueden provenir de la aorta torácica (74%), abdominal o del tronco celíaco a través del diafragma (21%), o bien de vasos intercostales (4%). Puede haber más de un vaso arterial y la circulación venosa ocurre en casi todos los casos a través de las venas pulmonares.

La descripción original de esta malformación la realizó Pryce en 1946. Se reconocen 2 tipos de secuestro: el intralobar y el extralobar. El secuestro intralobar es el más frecuente, pero suele debutar en forma más tardía; se define como una zona de parénquima dentro de un lóbulo pulmonar con su pleura visceral que está desconectada de la vía aérea y recibe circulación arterial sistémica. El secuestro extralobar corresponde a tejido pulmonar separado del resto del pulmón y rodeado por su propia pleura recibiendo también circulación

arterial sistémica, no tiene conexión a la vía aérea.

El secuestro intralobar suele presentarse con infecciones repetidas en adolescentes o adultos jóvenes, siendo raro de encontrar en niños pequeños. Radiológicamente se presenta con zonas de condensación o áreas quísticas sobreinfectadas que pueden tener niveles en su interior. Clínicamente se presenta por infecciones repetidas, hemoptisis, síntomas vagos como ahogos, cansancio fácil, dedos hipocráticos, etc. o por la pesquisa de un soplo dorsal semejante al de una coartación aórtica, dado por la circulación anómala. Afecta los lóbulos pulmonares inferiores en 98% de los casos con una ligera predominancia por el lado izquierdo (55%), especialmente el segmento basal posterior. En ocasiones puede haber pequeñas comunicaciones con el árbol traqueobronquial. Cerca de un 40% de los secuestros intralobares tienen histología semejante a una MAQP. Actualmente se plantea que los secuestros intralobares no serían congénitos sino que la circulación arterial sería consecuencia de inflamación crónica.

El secuestro extralobar se diagnostica cada vez con mayor frecuencia en forma antenatal como una masa de hemitórax izquierdo que suele disminuir dramáticamente de tamaño con el progreso de la gestación. Tiene menos tendencia a producir hidrops fetal, pero en ese caso el manejo antenatal es similar al de la MAQP. La forma más frecuente de presentación del secuestro extralobar corresponde a la de una masa densa basal izquierda, cercana a la columna en una radiografía de tórax. Una vez que se sospecha el diagnóstico se debe tratar de identificar la circulación arterial mediante eco Doppler, TAC con contraste, angio TAC o angiografía. Al igual que en el secuestro intralobar la circulación puede provenir de la circulación sistémica desde arriba o abajo del diafragma. El secuestro extralobar es izquierdo en el 90% de los casos y en el 77% de los pacientes se ubica entre el lóbulo inferior y el diafragma, pero puede encontrarse en otros sitios como paramediastínico o intrabdominal. Se ha descrito una predominancia del sexo masculino cuatro veces superior. A diferencia de la forma intralobar, en el extralobar se presentan malformaciones asociadas en cerca del 60% de los casos. La más frecuente es la hernia diafragmática pero también pueden existir anomalías car-

díacas, alteraciones vertebrales, duplicaciones digestivas, etc.

El tratamiento del secuestro pulmonar es quirúrgico e idealmente antes de que aparezcan complicaciones. Existe una publicación reciente en que se presentan 2 casos de secuestro pulmonar con involución espontánea y que plantea una conducta de monitoreo imagenológico expectante. Sin embargo, se debe recordar que algunos secuestros tienen histología tipo MAQP y son susceptibles de malignización.

### QUISTES BRONCÓGENOS

Corresponden a lesiones quísticas pulmonares o mediastínicas revestidas por epitelio columnar ciliado de tipo bronquial. Se desarrollarían a partir de una yemación anómala del intestino primitivo. Si esta separación ocurre en forma precoz el quiste permanece en el mediastino y, si ocurre en forma tardía, da origen a los quistes de ubicación periférica. Los quistes poseen una delgada pared propia con cartílago, musculatura lisa y glándulas bronquiales. Pueden tener comunicación con la vía aérea y si la formación del quiste fue muy precoz pueden existir zonas con epitelio gástrico o esofágico. Los quistes suelen ser redondeados, uniloculares y el contenido puede ser aéreo, seroso o mucoso. A menudo son únicos y gran parte de las publicaciones encuentran una mayor frecuencia de ubicación mediastínica y de preferencia al lado derecho. Se ubican a lo largo de la tráquea, cerca de la carina o del hilio entre la vía aérea y el esófago.

La mayoría de los quistes broncogénos se pesquisan como hallazgo radiológico ya sea por una imagen de ensanchamiento mediastínico o por la aparición en la radiografía de una imagen quística pulmonar única. En nuestro medio debe hacerse el diagnóstico diferencial con hidatidosis pulmonar. También se ha logrado la pesquisa antenatal de un quiste broncogénico. Cuando presentan sintomatología esta puede corresponder a la hiperinsuflación del quiste con la consiguiente compresión del tejido circundante o a la infección de la cavidad quística. El estudio puede continuar con una TAC con contraste que delimita el quiste. Otros estudios como esofagograma y fibrobroncoscopia pueden ser de utilidad en algunos casos.

El tratamiento debe ser quirúrgico para evitar las complicaciones, que incluyen la malignización. Habitualmente se realiza la quistectomía pero a veces es necesario una lobectomía dependiendo de la ubicación, tamaño y condición del quiste.

#### ENFISEMA LOBAR CONGÉNITO

Se entiende por enfisema lobar congénito la hiperinsuflación de un lóbulo pulmonar. En este síndrome no hay destrucción del parénquima sino atrapamiento aéreo debido a un mecanismo valvular. Este mecanismo se produce por obstrucción parcial del bronquio ya sea extrínseca o intrínseca. La compresión extrínseca puede estar dada por alteraciones cardíacas o vasculares, adenopatías, etc. La compresión intrínseca puede deberse a alteraciones de la pared cartilaginosa bronquial o a la obstrucción del lumen por pliegues del epitelio, tapones mucosos, etc. En la mitad de los casos, sin embargo, no se logra precisar ninguna causa. Esta patología puede acompañarse de malformaciones asociadas especialmente cardiológicas. Existe un cuadro similar llamado lóbulo polialveolar que también se presenta con sobre-distensión del lóbulo, pero se debe a un aumento del número y tamaño de los alvéolos.

Clínicamente la hiperinsuflación lobar congénita puede presentarse en el recién nacido como una imagen radiopaca en un lóbulo, que se debe al atrapamiento de líquido; posteriormente esta zona se aírea y presenta hiperinsuflación progresiva con compresión del parénquima adyacente, aplastamiento del diafragma, desviación del mediastino, hiperlucidez y herniación del pulmón por delante del mediastino. El paciente presenta un hemitórax distendido, hipersonoro, con murmullo pulmonar disminuido y dificultad respiratoria. Debe hacerse el diagnóstico diferencial con quistes hiperinsuflados y con neumotórax ya que si se punciona el enfisema solo se agrava el cuadro. El 30% de los enfisemas lobares congénitos debutan en el período de recién nacido y casi la totalidad lo han hecho antes de los 6 meses de vida.

Con el paciente sintomático no debe retrasarse la cirugía para completar el estudio, solo en casos en que se sospecha un tapón de secreciones o un cuerpo extraño la fibrobroncoscopia puede ser terapéutica. La resolución quirúrgica consiste en la resección del lóbulo afectado.

#### TRAQUEOMALACIA Y ATRESIA TRAQUEAL

En la traqueomalacia hay una debilidad congénita de la pared traqueal que provoca el colapso de la vía aérea durante la inspiración. Esto se traduce en dificultad respiratoria, imposibilidad de extubar al paciente o infecciones repetidas. La lesión puede ser segmentaria o de toda la vía aérea principal incluyendo la laringe. Con frecuencia hay otras malformaciones asociadas como fistula traqueoesofágica. La fibrobroncoscopia demuestra el colapso inspiratorio, pero es conveniente realizar además radiografía, TAC y esofagoscopia para buscar malformaciones asociadas. El tratamiento quirúrgico consiste en pexia de la aorta ascendente cercana al cayado a la pared posterior del esternón, esto tracciona la vía aérea hacia ventral y la mantiene abierta durante la inspiración.

La atresia de tráquea puede pesquisarse mediante ecografía prenatal, cuando no es así se presenta como un recién nacido que a pesar de esfuerzo ventilatorio no logra respirar. Se procede a una intubación de emergencia que es difícil ya que no se visualiza la laringe, en realidad se intuba el esófago y esto permite la ventilación del pulmón cuando los bronquios nacen de este. El tratamiento quirúrgico consiste inicialmente en dividir el estómago y hacer una gasterostomía. El pronóstico es malo ya que aún no se han desarrollado técnicas adecuadas de reemplazo traqueal.

#### AGENESIA, APLASIA E HIPOPLASIA PULMONAR

La agenesia y aplasia pulmonar corresponden a la falta de desarrollo de un pulmón. En la agenesia no hay bronquio ni pulmón, mientras que en la aplasia sí existe un bronquio rudimentario pero sin parénquima pulmonar. La ausencia de un pulmón es rara pero puede ser familiar. A pesar de no existir un pulmón el paciente puede ser asintomático. Con frecuencia existen anomalías asociadas, especialmente cardíacas y esqueléticas. Algunos niños nacen con dificultad respiratoria mientras que otros presentan infecciones repetidas o sintomatología de las otras malformaciones. En el examen clínico se encuentra el latido cardíaco muy desplazado y puede haber escoliosis, disminución de tamaño del hemitórax y alteración

del examen pulmonar. En la radiografía y otros estudios se verá el mediastino desplazado y un gran pulmón hiperaireado que puede extenderse hasta el hemitórax contralateral.

La hipoplasia pulmonar corresponde a un pulmón más pequeño que presenta menor número de generaciones bronquiales y de alvéolos. Habitualmente es secundaria a otras patologías como la ocupación del hemitórax fetal por hidrops o una hernia diafragmática, oligohidroamnios, falta de desarrollo del hemitórax o debida a alteración de la perfusión del parénquima por malformaciones cardíacas o vasculares. La aparición de malformaciones asociadas es cercana al 50%, las que pueden ser cardíacas, esqueléticas, renales, pulmonares, gastrointestinales y otras. La presentación clínica es variable y depende del grado de hipoplasia y de si es bilateral. El manejo y pronóstico de pacientes sintomáticos es variable. Se requiere de ventiladores de alta frecuencia o de oxigenación extracorpórea de membrana (ECMO), pero si la hipoplasia es bilateral y severa no hay posibilidad de sobrevida.

#### ALTERACIONES VASCULARES

Existe una variada gama de alteraciones de la vasculatura pulmonar, tanto arteriales, venosa como linfáticas. De ellas mencionaremos las fistulas arteriovenosas, el síndrome de la cimitarra y la linfangiectasia pulmonar congénita.

Las fistulas arteriovenosas pulmonares pueden presentarse en forma aislada o dentro del síndrome de Rendu-Osler-Weber (telangiectasia hereditaria familiar). La circulación arterial de la fistula usualmente viene de la arteria pulmonar aunque también puede hacerlo de la circulación sistémica; puede ser única o múltiple incluso con compromiso bilateral. Dependiendo del tamaño de la fistula puede presentarse clínicamente con disnea, cianosis, dedos hipocráticos o grados variables de hemoptisis. Ante la sospecha diagnóstica debe hacerse un estudio angiográfico para precisar con exactitud el tamaño y ubicación de la fistula. El trata-

miento de elección corresponde a la extirpación quirúrgica del segmento o lóbulo afectado, ya que tiene mejor pronóstico que el tratamiento conservador con embolizaciones. Debido a la alta asociación con el síndrome de Rendu-Osler-Weber es conveniente estudiar a la familia.

El síndrome de la cimitarra corresponde a una alteración de la circulación venosa pulmonar. Usualmente afecta al pulmón derecho que es hipoplásico y cuya circulación venosa drena a través de una vaso largo hasta la cava inferior. Esto da en la radiografía una imagen que semeja una cimitarra. Puede tener zonas con circulación arterial sistémica y puede acompañarse de pulmón en hendidura o secuestros pulmonares. Este síndrome es susceptible de corrección quirúrgica.

La linfangiectasia pulmonar congénita se presenta con un cuadro de severa dificultad respiratoria del recién nacido, en la radiografía se aprecia un cuadro de hiperinsuflación con infiltrados difusos bilaterales. Existe dilatación de los vasos linfáticos subpleurales, septales y peribronquiales con formación de quistes linfáticos y un pulmón rígido dado por un aumento del tejido conectivo. Debe hacerse un rápido diagnóstico diferencial con obstrucción del drenaje venoso pulmonar mediante ecografía ya que, a diferencia de este, la linfangiectasia pulmonar congénita no es susceptible de corrección quirúrgica y conduce rápidamente a un desenlace fatal.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Askin F: Respiratory Tract Disorders in the Fetus and Neonate. In: Wigglesworth J, Singer D. Textbook of Fetal and Perinatal Pathology. 2ed. Ed. Massachusetts Ed. Blackwell Science. 1998: 555-92.
2. García-Peña P, et al: Spontaneous involution of pulmonary sequestration in children: a report of two cases and review of the literature. Pediatr Radiol 1998; 28: 266-70.
3. Kitano Y, Adzick S: New developments in fetal lung surgery. Curr Op Pediatr 1999; 11: 193-9.
4. Kravitz RM: Congenital malformations of the lung. Pediatr Clin North Am 1994; 41: 453-72.
5. Skandalakis J, Gray S: Embriology for Surgeons. Baltimore, Ed. Willians & Wilkins. 1994.