

Agenesia traqueal asociada a malformaciones laríngeas como causa inusual de fracaso de la vía aérea

M. Rupérez Lucas^a, B. Bonet Serra^a, J.A. Martínez Orgado^a y C. Guerrero Márquez^b

Servicios de ^aNeonatología y ^bAnatomía Patológica. Fundación Hospital Alcorcón. Madrid. España.

La agenesia traqueal es una malformación congénita infrecuente con una tasa de mortalidad extremadamente alta. Se presenta tras el nacimiento como distrés respiratorio severo, cianosis, ausencia de llanto e imposibilidad de soporte respiratorio endotraqueal. En la mayoría de los casos, se asocia con malformaciones cardiovasculares, gastrointestinales y respiratorias. La sospecha diagnóstica y un manejo quirúrgico precoz son la única vía para prevenir el fatal desenlace. Además, el diagnóstico precoz puede ayudar a los padres y al equipo médico a tomar las decisiones apropiadas. Hoy en día, no existe terapia definitiva eficaz que garantice una supervivencia a largo plazo.

Palabras clave:

Agenesia traqueal. Distrés respiratorio. Recién nacido. Malformaciones asociadas.

TRACHEAL AGENESIS ASSOCIATED WITH LARYNGEAL MALFORMATIONS AS AN UNUSUAL CAUSE OF AIRWAY FAILURE

Tracheal agenesis is an uncommon congenital malformation with an extremely high mortality rate. This malformation manifests after delivery as severe respiratory distress, cyanosis, lack of crying and impossibility of endotracheal respiratory support. This anomaly is usually associated with cardiovascular, respiratory and gastrointestinal malformations.

Only a high index of suspicion and early surgical management will prevent death. An early diagnosis may also help the parents and the medical team to take appropriate decisions. Currently, there is no effective therapy that guarantees long-term survival.

Key words:

Tracheal agenesis. Respiratory distress. Newborn. Associated malformations.

INTRODUCCIÓN

La agenesia traqueal es una rara malformación congénita del aparato respiratorio que se presenta como dificultad respiratoria severa, cianosis y ausencia de llanto audible al nacimiento¹. Es incompatible con una vida prolongada, ya que la mayoría de los pacientes fallecen en las primeras horas o días de vida. Excepcionalmente se han descrito 2 casos de 4 y 6 años de supervivencia^{2,3}. Desde su descripción inicial por Payne⁴ en 1900, sólo han sido publicados en la literatura especializada alrededor de 150 casos⁵, con una incidencia aproximada de uno por cada 50.000 recién nacidos vivos. Sin embargo, en España, según los datos del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) con un total de 2.310.551 recién nacidos y 36.280 malformados durante un período comprendido de casi 30 años (desde abril de 1976 a diciembre de 2005) no se ha registrado ningún caso de agenesia traqueal. Existe un predominio del sexo masculino (2:1) y antecedente de prematuridad en el 52% de los casos^{6,7}. La clasificación universalmente aceptada es la que describieron Floyd et al⁸ en 1962 en la que proponen 3 tipos de agenesia traqueal (fig. 1):

- Tipo I: agenesia de tráquea proximal, con segmento distal de tráquea y bronquios principales normales, acompañándose de fistula traqueoesofágica. Aparece en el 10-15% de los casos.
- Tipo II: agenesia traqueal completa. Bronquios y carina normales, pudiendo existir o no fistula traqueoesofágica. Es el más frecuente (49-59%).
- Tipo III: los bronquios principales nacen independientemente del esófago (30%).

Otra clasificación alternativa más extensa aunque menos usada fue la descrita posteriormente por Faro et al⁹ en la que distinguen 7 tipos de agenesia traqueal.

Correspondencia: Dra. M. Rupérez Lucas.
Servicio de Neonatología. Fundación Hospital Alcorcón.
Avda. Budapest, s/n. 28922 Alcorcón. Madrid. España.
Correo electrónico: martaruperez@telefonica.net

Recibido en abril de 2006.
Aceptado para su publicación en marzo de 2007.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Madre de 23 años sana, nulípara, sin antecedentes personales de interés, con embarazo según refiere bien controlado en Venezuela hasta el quinto mes de gestación, que acudió a nuestro hospital a las 34 semanas y 5 días de gestación por comenzar con pródromos de parto. En la ecografía prenatal se observó polihidramnios severo, crecimiento fetal menor de lo esperado para su edad gestacional, pie equino, clinodactilia y sospecha de obstrucción intestinal alta. El registro cardiotocográfico era normal. Se realizó cesárea por presentación podálica, prematuridad, polihidramnios severo y dinámica uterina. Se obtuvo un varón con un peso de 1.990 g (P₂₅), una talla de 41 cm (P₁₀) y un perímetro cefálico de 32 cm (P₅₀). Al examen físico externo mostraba pabellones auriculares de implantación baja, micrognatia y retrognatia sin otras alteraciones sugerentes de malformación. Nació cianótico, hipotónico con una frecuencia cardíaca de 120 lat./min, pero con esfuerzos respiratorios que fueron ineficaces a pesar de ventilación con mascarilla facial y presión positiva inspiratoria. Al minuto presentó un test de Apgar de 3. Se realizó laringoscopia directa, se visualizaron cuerdas vocales, y se introdujo un tubo endotraqueal del n.º 3. Mejoró la coloración de piel y mucosas, el tono muscular y sus esfuerzos respiratorios eran aparentemente eficaces por lo que se extubó a los 5 min de vida (test de Apgar 7). Tras su extubación comenzó de nuevo a presentar dificultad respiratoria progresiva con cianosis e imposibilidad de ventilación con mascarilla facial. Se intentó reintubar con ayuda del servicio de anestesia, consiguiendo una aceptable ventilación bilateral, y alcanzando solamente saturación de oxígeno en sangre arterial (SaO₂) del 70-75%. Además precisó administración de adrenalina intravenosa y masaje cardíaco por bradicardia severa. Se trasladó a la unidad de cuidados neonatales y se conectó a ventilación mecánica. Se recolocó el tubo endotraqueal por su excesiva introducción pero no se consiguió aumentar la oxigenación pulmonar a pesar de administrar fracción inspiratoria de oxígeno (FiO₂) del 100%. La radiografía de tórax mostraba un infiltrado difuso en ambos pulmones con broncograma aéreo y falta de expansión. Se decidió su extubación para un nuevo intento pero posteriormente fue imposible la intubación por parte de personal especializado tanto del servicio de pediatría como de anestesia a pesar de sedar y relajar al neonato. Presentaba un importante edema laríngeo y la sospecha de estenosis subglótica era alta considerando ésta la causa de la incapacidad para la intubación. Se intentó ventilación con mascarilla facial y mascarilla laríngea sin éxito y tras presentar parada cardiorrespiratoria falleció a las 2 h y 35 min de vida.

La autopsia realizada reveló los diagnósticos de atresia laríngea subglótica, agenesia traqueal proximal con segmento distal de tráquea y bronquios principales normales (fig. 2), acompañada de fístula traqueoesofágica tipo I

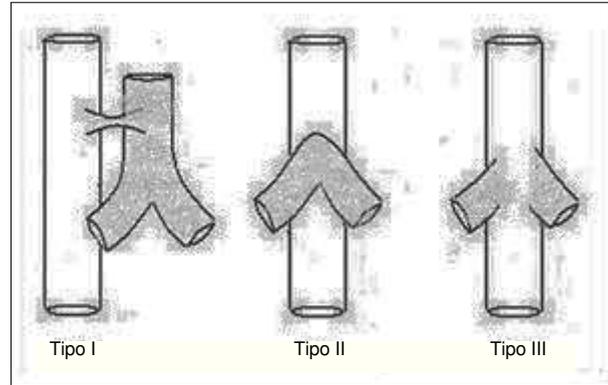


Figura 1. Agenesia traqueal. Clasificación de Floyd.

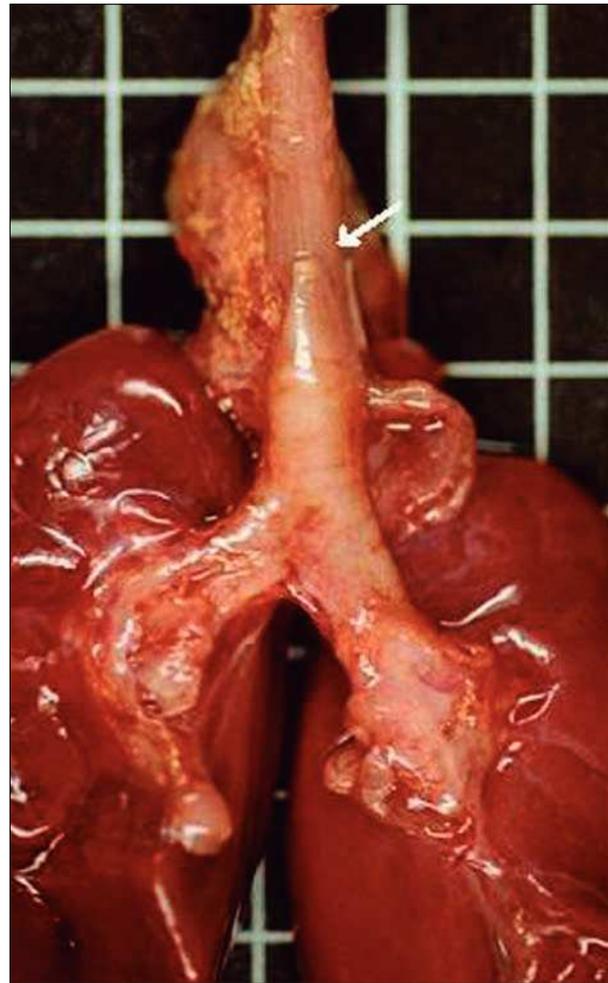


Figura 2. Agenesia traqueal proximal. Segmento distal de tráquea y bronquios principales normales, con fístula traqueoesofágica.

(Clasificación de Floyd), hendidura laríngea tipo I (Clasificación de Benjamín e Inglis) (figs. 3 y 4), bilobulación del pulmón derecho, duplicidad ureteral izquierda, hidronefrosis e hidrouréteres derechos, discreto aumento tímico, micrognatia, retrognatia y pabellones auriculares de

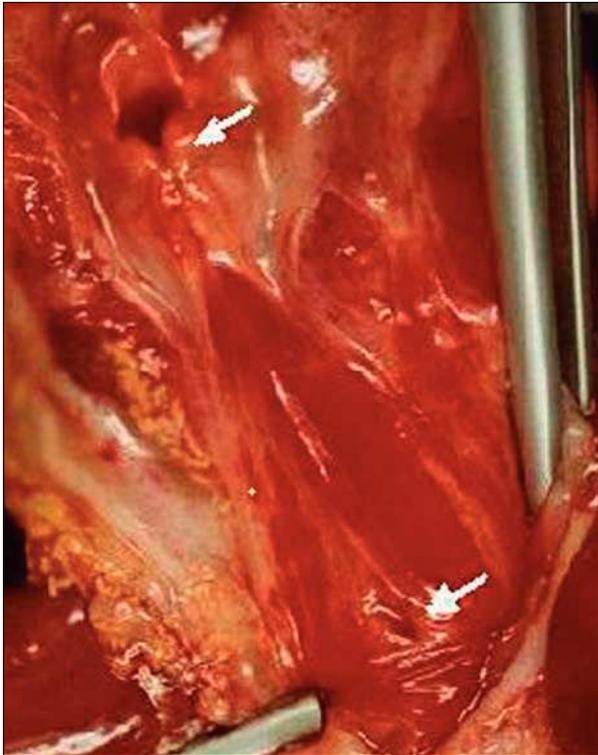


Figura 3. Hendidura laríngea. Fístula traqueoesofágica.

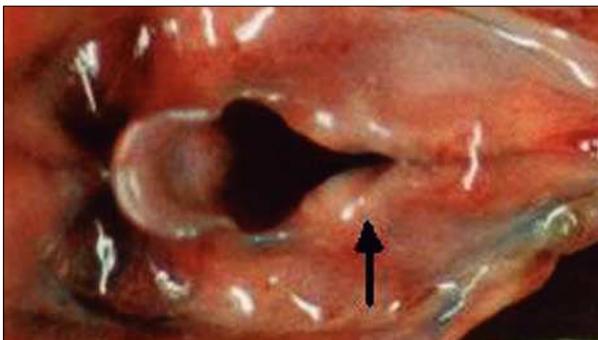


Figura 4. Detalle de la figura anterior. Hendidura laríngea interarritenoidea.

implantación baja en un varón con peso y talla discretamente disminuidos para su edad gestacional. El cariotipo correspondía a un varón portador de un cromosoma marcador en mosaico “mos 47,XY + mar (43,3)/46,XY (56,6)”.

DISCUSIÓN

Se presenta el caso de un recién nacido con fracaso en el mantenimiento de la vía aérea, que ocasionó gran angustia y frustración por parte del personal médico que le atendió, hasta la confirmación diagnóstica de sus malformaciones en el estudio *post mortem*.

Nuestro caso forma parte de la agenesia traqueal tipo I de Floyd, el menos frecuente. La ventilación conseguida se mantuvo por la vía esofágica a través de la fístula tra-

queoesofágica, pese a creer inicialmente que la intubación fue endotraqueal por visualizarse cuerdas vocales. La proximidad del tubo a la fístula permitió la máxima aunque insuficiente ventilación y oxigenación pulmonar como verificamos al recolocar el tubo a su posición correcta.

Durante el embarazo se describe con frecuencia la existencia de polihidramnios (49%), ocurriendo el nacimiento prematuro en el 64% de los casos. La presencia de fístula traqueoesofágica se ha encontrado en el 94% de los casos. En el 90% de los mismos existe asociación con otras malformaciones congénitas sobre todo cardiovasculares, gastrointestinales y respiratorias^{7,10,11}. Entre las cardiovasculares destacan los defectos septales, defectos valvulares y cardiopatías complejas como transposición de grandes vasos o tetralogía de Fallot así como alteraciones de los vasos umbilicales. Las malformaciones gastrointestinales asociadas son muy amplias, desde anomalías a nivel de esófago, duodeno, estómago, páncreas y bazo hasta imperforación anal y divertículo de Meckel. A nivel respiratorio se incluyen malformaciones laríngeas descritas en el 34% de los casos como la presencia del cartilago cricoideo elíptico, hipoplasia laringotraqueal o atresia laríngea^{12,13}, y las alteraciones pulmonares (26%) suelen ser hipoplasia pulmonar o anomalías en la lobulación. Las menos frecuentes se describen a nivel genitourinario (agenesia renal, estenosis uretral), vertebral (hemivértebras, fusiones vertebrales) y de extremidades (hipoplasia de pulgares, agenesia de radio)⁷. Numerosos autores describieron inicialmente el síndrome VATER que conlleva malformaciones vertebrales, anales, traqueales, esofágicas y renales. Posteriormente la presencia adicional de anomalías cardíacas y de los miembros define la asociación VACTERL. Más recientemente se han descrito la asociación TACRD que incluye atresia/agenesia traqueal, malformaciones cardíacas complejas, defectos radiales y atresia duodenal¹¹. Por ello, la evaluación de las anomalías asociadas debe incluir estudios de imagen como ecografía o escáner y estudios citogenéticos como el cariotipo y/o técnicas de hibridación cromosómica para identificar la presencia de síndromes.

En el caso que nos ocupa existió duplicidad ureteral y bilobulación del pulmón derecho además de la atresia laríngea subglótica y la hendidura laríngea interarritenoidea (figs. 3 y 4). El cariotipo realizado en sangre periférica y en cultivo de piel del recién nacido mostró la existencia de un cromosoma marcador en mosaico, encontrado en el 43,3% de las células analizadas. Los estudios de hibridación realizados (FISH) descartan a los cromosomas 22 y 15 como cromosomas de origen. Los cariotipos de los padres fueron normales. Como era esperable no se encontró ningún factor teratogénico implicado, y esta alteración cromosómica *de novo*, producto de anomalías en la meiosis, fue la responsable de las malformaciones halladas. Dado que el riesgo de recurrencia es del 1%, es importante el diagnóstico prenatal en futuras gestaciones.

La posibilidad de un tratamiento paliativo depende del tipo de agenesia, ya que el mantenimiento de la vía aérea es esencial para un posible abordaje médico-quirúrgico precoz¹⁴. Por ello, ante la sospecha de esta malformación, es necesario poder tener rápido acceso a otras pruebas diagnósticas como la realización de una laringotraqueoscopia o fibrobroncoscopia^{2,3,15}. Si existe fístula traqueo-esofágica, la intubación esofágica permitirá la ventilación, como pudimos observar en nuestro caso. Diversas técnicas quirúrgicas como la realización de una esofagostomía superior para derivar la saliva y secreciones, una inferior para intubación y mantenimiento de la ventilación, además de incluir un gastrostomía y una ligadura esofágica inferior como medida antirreflujo, han permitido aumentar la supervivencia en un caso hasta los 10 meses de edad y en dos hasta los 4 y 6 años de edad, respectivamente^{2,3,15}. Sin embargo, el problema fundamental en estos casos es la reconstrucción esofágica aunque se ha intentado con interposición de colon o estómago³. La oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO) podría utilizarse inmediatamente al nacimiento en aquellos casos con alta sospecha prenatal mientras se evalúa la posibilidad de una terapia quirúrgica.

Se han empleado diversas técnicas para la reconstrucción definitiva de la vía aérea desde prótesis sintéticas de marlex, silastic y dacron en animales¹⁶ hasta injertos homólogos de pericardio o de vejiga sin obtener ningún resultado exitoso^{17,18}. La reconstrucción traqueal con cartílago costal podría ofrecer una buena solución a largo plazo¹⁹. Los aloinjertos de tráquea han mostrado resultados favorables en el tratamiento de la estenosis traqueal en pacientes pediátricos, pero todavía no se han utilizado en la agenesia traqueal completa²⁰.

En cualquier caso, los posibles injertos en un futuro tendrán que permitir un crecimiento y desarrollo normales, ser capaces de mantener la vía aérea limpia de secreciones y de resistir cambios de presiones. En el tratamiento de estas malformaciones hay que tener en cuenta las anomalías asociadas, sus posibles opciones quirúrgicas así como las complicaciones añadidas. Hoy en día no existe una terapia definitiva eficaz que garantice una buena calidad de vida a largo plazo.

BIBLIOGRAFÍA

- Lander TA, Schauer G, Bendel-Stenzel E, Sidman JD. Tracheal agenesia in newborns. *Laryngoscope*. 2004;114:633-6.
- Soh H, Kawahawa H, Imura K, Yagi M, Yoneda A, Kubota A, et al. Tracheal agenesia in a child who survived for 6 years. *J Pediatr Surg*. 1999;34:1541-3.
- Hiyama E, Yokoyama T, Ichikawa T, Matsuura Y. Surgical management of tracheal agenesia. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1994;108:830-3.
- Payne WA. Congenital absence of the trachea. *Brooklyn Med J*. 1900;14:568.
- Felix JF, Van Looij MA, Pruijsten RV, De Krijger RR, De Klein A, Tibboel D, et al. Agnesia of the trachea: Phenotypic expression of a rare cause of fatal neonatal respiratory insufficiency in six patients. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006;70:365-70.
- Das BB, Nagaraj A, Rao AH, Rajegowda BK. Tracheal agenesia: report of three cases and review of the literature. *Am J Perinatol*. 2002;19:395-400.
- Van Veenendaal MB, Liem KD, Marres HA. Congenital absence of the trachea. *Eur J Pediatr* 2000;159:8-13.
- Floyd L, Campbell DC, Dominy DE. Agnesia of the trachea. *Am Rev Resp Dis*. 1962;86:557-60.
- Faro RS, Goodwin CD, Organ CH, Hall RT, Holder M, Ashcraft KW, et al. Tracheal agenesia. *Ann Thorac Surg*. 1979;28:295-9.
- Evans JA, Greenberg CR, Erdile L. Tracheal agenesia revisited: Analysis of associated anomalies. *Am J Med Genet*. 1999;82:415-22.
- Wei JL, Rodeberg D, Thompson DM. Tracheal agenesia with anomalies found in both VACTERL and TACRD associations. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2003;67:1013-7.
- Holinger LD, Volk MS, Tucker GF Jr. Congenital laryngeal anomalies associated with tracheal agenesia. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 1987;96:505-8.
- Scurry JP, Adamson TM, Cussen L. Fetal lung growth in laryngeal atresia and tracheal agenesia. *J Aust Paediatr J*. 1989;25:47-51.
- De José María B, Drudis R, Monclus E, Silva A, Santander S, Cusi V. Management of tracheal agenesia. *Paediatr Anaesth*. 2000;10:441-4.
- Baroncini-Cornea S, Fae M, Gargiulo G, Gentili A, Lima M, Pigna A, et al. Tracheal agenesia: Management of the first 10 months of life. *Paediatr Anaesth*. 2004;14:774-7.
- Borrie J, Redshaw NR, Dobbins TL. Silastic tracheal bifurcation prosthesis with subterminal dacron suture cuffs. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1973;65:956-62.
- Coronel Rodríguez C, Campos Alonso E, Torres Olivera FJ, Pérez Losada J, Sáenz Reguera C, Durán de Vargas L. Total tracheal agenesia. *An Esp Pediatr*. 1992;37:511-3.
- Akl BF, Yabek SM, Berman W Jr. Total tracheal reconstruction in a three-month-old infant. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1984;87:543-6.
- Gustafson LM, Hartley BE, Liu JH, Link DT, Chadwell J, Koebbe C, et al. Single-stage laryngotracheal reconstruction in children: A review of 200 cases. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2000;123:430-4.
- Jacobs JP, Quintessenza JA, Andrews T, Burke RP, Spektor Z, Delius RE, et al. Tracheal allograft reconstruction: The total North American and worldwide pediatric experiences. *Ann Thorac Surg*. 1999;68:1043-51.