

Tráquea cartilaginosa completa congénita en una niña con síndrome de Crouzon

J. Antón-Pacheco Sánchez, M.A. Villafruela Sanz, J. Cuadros García, C. Luna Paredes, A. Martínez Gimeno y F.J. Berchi García

Unidad de la Vía Aérea Pediátrica. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Materno-Infantil 12 de Octubre. Madrid.

(*An Esp Pediatr* 2001; 54: 86-88)

Una niña de 4 meses con síndrome de Crouzon requirió una traqueostomía por enfermedad obstructiva respiratoria alta, ocasionada por las dismorfias craneofaciales propias de su malformación. En la intervención se observó la sustitución de los anillos traqueales por un cilindro cartilaginoso uniforme. Estos hallazgos se comprobaron en la broncoscopia postoperatoria. La corrección quirúrgica craneofacial posterior permitió la descanulación de la paciente a los 10 meses de vida, y en la actualidad se encuentra asintomática. La tráquea cartilaginosa completa es una malformación congénita muy poco frecuente que se ha descrito de forma exclusiva en pacientes con síndromes craneosinostóticos. Creemos que debe descartarse enfermedad traqueobronquial en aquellos pacientes con sintomatología respiratoria no atribuible a trastornos obstructivos de la vía respiratoria alta.

Palabras clave:

Craneosinostosis. Crouzon. Tráquea. Estenosis.

CONGENITAL TRACHEAL CARTILAGINOUS SLEEVE IN A GIRL WITH CROUZON'S SYNDROME

A tracheostomy was performed in a 4-month-old girl with Crouzon's syndrome because of upper respiratory obstruction. During the procedure the absence of tracheal rings was observed. These findings were confirmed by postoperative bronchoscopy. Subsequent surgical correction of the patient's craniofacial anomalies enabled decanulation when the patient was 10 months old. Complete cartilaginous trachea is very rare and is always associated with craniosynostotic syndromes. Tracheobronchial anomalies should be investigated in patients whose respiratory symptoms are not due to upper airway obstruction.

Key words:

Craniosynostosis. Crouzon. Trachea. Stenosis.

INTRODUCCIÓN

La tráquea cartilaginosa congénita completa es una malformación extremadamente rara en la que los anillos traqueales son sustituidos por un cilindro cartilaginoso uniforme que se extiende desde el cricoides hasta la carina. Es frecuente su asociación con otras malformaciones, en particular, síndromes craneofaciales. Hasta el momento se han publicado cerca de 30 casos de tráquea cartilaginosa completa o parcial en la bibliografía, siendo muchos de ellos hallazgos necrópsicos¹⁻⁴. Se aporta un nuevo caso, diagnosticado al efectuar una traqueotomía, en una paciente con síndrome de Crouzon.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Niña, recién nacida a término con peso adecuado a su edad gestacional, nacida mediante cesárea por fiebre materna y bradicardia fetal. Inmediatamente después del parto presentó dificultad respiratoria debida a estenosis de coanas, y precisó intubación orotraqueal y asistencia ventilatoria. En la exploración física fueron evidentes rasgos craneofaciales dismórficos incluyendo: braquicefalia, occipucio plano, globos oculares prominentes, deformidad nasal, hipoplasia malar superior, prognatismo y glosoptosis, todo ello compatible con el síndrome de Crouzon. Se realizó dilatación de coanas y luxación de cornetes con objeto de mejorar su enfermedad obstructiva respiratoria.

A los 4 meses de vida fue trasladada a nuestro hospital para realizar la corrección quirúrgica de la malformación craneofacial. En el momento del ingreso presentó pausas de apnea repetidas por enfermedad obstructiva de vía respiratoria alta, por lo que se realizó una traqueotomía. Se observó entonces que la tráquea tenía un aspecto de cilindro cartilaginoso uniforme, que se extendía desde el

Correspondencia: Dr. J. Antón-Pacheco Sánchez.
Vallehermoso, 20, 7º A izqda. 28015 Madrid.
Correo electrónico: cpediatrica12@hotmail.com

Recibido en abril de 2000.

Aceptado para su publicación en noviembre de 2000.

cricoides en sentido caudal, sin anillos identificables. La cánula se colocó en el sitio teórico del segundo anillo traqueal y su situación respiratoria mejoró de manera considerable. La broncoscopia posterior demostró la ausencia de anillos traqueales, una *pars membranosa* estrecha y una carina anómala con un bronquio traqueal derecho (figs. 1 y 2). El diámetro de la luz traqueal parecía ligeramente estenótico. El estudio de su malformación craneofacial se completó con tomografía computarizada (TC) helicoidal y reconstrucción tridimensional, detectándose además una hidrocefalia tetraventricular. La paciente fue sometida posteriormente a diversas intervenciones quirúrgicas incluyendo: derivación ventriculoperitoneal, craneotomía occipital y craniectomía de fosa posterior, adelantamiento frontoorbitario y funduplicatura de Nissen con gastrostomía por reflujo gastroesofágico grave.

En la actualidad la paciente tiene 16 meses, ha sido descanulada hace 6 meses y no presenta sintomatología respiratoria.

DISCUSIÓN

La tráquea cartilaginosa completa congénita recibe la denominación *tracheal cartilaginous sleeve* en la bibliografía anglosajona, a la que pertenecen todos los casos descritos hasta la actualidad^{1,4}. En esta malformación los anillos traqueales son sustituidos por un cilindro cartilaginoso homogéneo que se extiende en longitud variable desde cricoides hasta carina, pudiendo afectar incluso a los bronquios principales (fig. 3 A y B)^{4,5}. Esta anomalía traqueal ha sido descrita asociada a diversos síndromes con craneosinostosis y en el espectro facioauriculo-vertebral, lo cual sugiere una fuerte asociación entre entidades. Algunos autores han planteado la hipótesis de una alteración global en el desarrollo mesenquimal de las estructuras cartilagosas (cráneo, tráquea, columna vertebral, costillas, etc.), lo que explicaría el espectro malformativo que se observa en los pacientes con craneosinostosis^{2,6}.

Los trastornos respiratorios que presentan los pacientes con síndrome de Crouzon, u otras malformaciones craneofaciales graves, son bien conocidos. Por lo general se deben a obstrucción de la parte alta de la vía respiratoria por desviación septal, enfermedad coanal, estenosis nasofaríngea y/o micrognatia^{1,3,7,8}. Esta enfermedad respiratoria alta empeora con el paso del tiempo y puede enmascarar otras causas de dificultad respiratoria localizadas en el árbol traqueobronquial, como es el caso de la tráquea cartilaginosa completa congénita. Las manifestaciones clínicas varían de manera considerable, cuando se asocia estenosis traqueal grave es frecuente encontrar estridor bifásico, infecciones respiratorias frecuentes y episodios de disnea y cianosis^{1,3}. En el diagnóstico diferencial es preciso distinguir los síntomas secundarios a patología traqueal de aquellos derivados de trastornos obstructivos respiratorios altos. En nuestro caso, los epi-

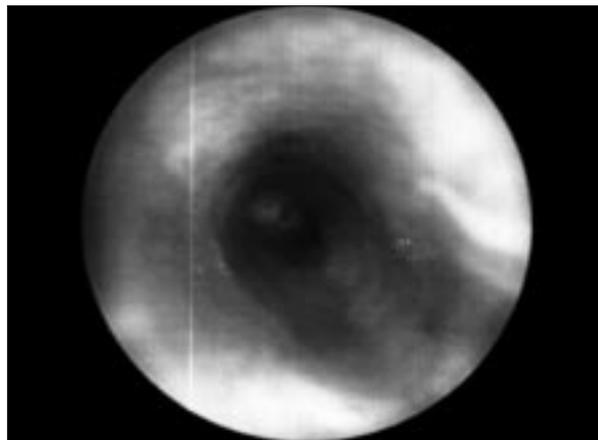


Figura 1. Imagen endoscópica traqueal, donde se observa la ausencia de anillos traqueales y *pars membranosa estrecha*.

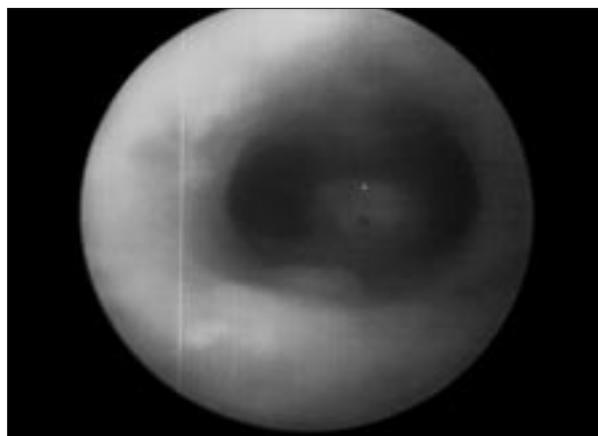


Figura 2. Aspecto broncoscópico de la carina. El orificio del bronquio principal derecho tiene un aspecto anómalo (oblicuo) debido a la presencia de un bronquio traqueal derecho.

sodios de apnea se debían a estenosis coanal ya que la paciente mejoró cuando se realizó la traqueotomía y se dilataron las coanas, siendo posible posteriormente la descanulación.

En la broncoscopia los hallazgos compatibles con el diagnóstico consisten en una mucosa traqueal lisa sin los relieves característicos que provocan los anillos traqueales, la carina suele ser anómala y la *pars membranosa* puede ser normal, aunque con mayor frecuencia es estrecha o incluso está ausente^{1,9}. La confirmación diagnóstica viene dada por la visión directa de la tráquea en el momento de la traqueotomía o bien en el estudio necrópsico.

La repercusión fisiológica de este proceso no está bien definida. Se supone que la rigidez y la angulación traqueal pueden provocar una alteración en el flujo de aire con afectación del reflejo tusígeno y la consiguiente retención de secreciones. Esto explicaría la mayor inciden-

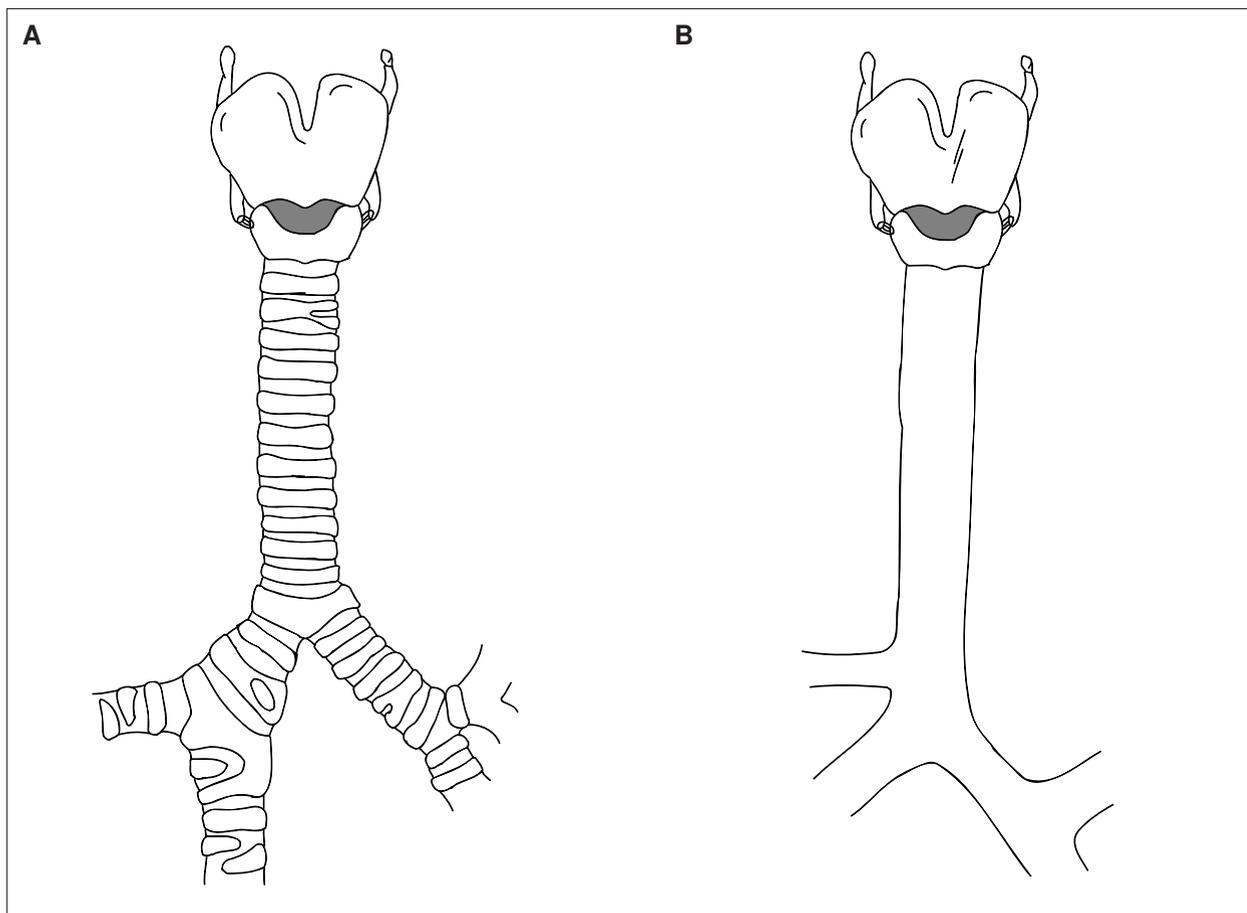


Figura 3. A) Tráquea normal. B) Tráquea cartilaginosa completa.

cia de infecciones respiratorias, bronquitis crónica y broncospasmo en estos pacientes^{1,9,10}.

Por todo lo anterior y coincidiendo con otros autores^{1,3,8,9}, creemos que se debe descartar enfermedad traqueobronquial en aquellos pacientes con craneosinostosis congénita que presenten sintomatología respiratoria que no remita con las medidas habituales y por lo tanto no pueda atribuirse a trastornos obstructivos respiratorios altos. En los casos sintomáticos con tráquea cartilaginosa completa congénita segmentaria, la resección del segmento afectado con anastomosis terminoterminal puede ofrecer una solución definitiva⁴. Sin embargo, en los pacientes que presentan afectación difusa de toda la tráquea no existe una alternativa quirúrgica en la actualidad y sólo el diagnóstico precoz y el tratamiento eficaz del proceso asociado que presenten pueden permitir la supervivencia a largo plazo^{1,2,9}.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lin Y, Chen JC, Hotaling AJ, Holinger LD. Congenital tracheal cartilaginous sleeve. *Laryngoscope* 1995; 105: 1213-1219.
2. Davis S, Bove KE, Wells TR, Hartsell B, Weinberg A, Gilbert E. Tracheal cartilaginous sleeve. *Pediatr Pathol* 1992; 12: 349-364.
3. Devine P, Bhan I, Feingold M, Leonidas JC, Wolpert SM. Completely cartilaginous trachea in a child with Crouzon syndrome. *Am J Dis Child* 1984; 138: 40-43.
4. Noorily MR, Farmer DL, Belenky WM, Philippart AI. Congenital tracheal anomalies in the craneosynostosis syndromes. *J Pediatr Surg* 1999; 34: 1036-1039.
5. Stone P, Trevenen CI, Mitchell I, Rudd N. Congenital tracheal stenosis in Pfeiffer syndrome. *Clin Genet* 1990; 38: 145-148.
6. Cohen MM, Kreiborg S. Upper and lower airway compromise in the Apert syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 44: 90-93.
7. Stool S, Houlihan R. Otolaryngologic management of craniofacial anomalies. *Otolaryngol Clin North Am* 1977; 10: 41-44.
8. Sirotnak J, Brodsky L, Pizzuto M. Airway obstruction in the Crouzon syndrome: case report and review of the literature. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1995; 31: 235-246.
9. Inglis AF, Kokesh J, Siebert J, Richardson MA. Vertically fused tracheal cartilage. An underrecognized anomaly. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1992; 118: 436-438.
10. Chen JC, Holinger LD. Congenital tracheal anomalies: pathology study using serial macrosections and review of the literature. *Pediatr Pathol* 1994; 15: 513-537.