

# Malformaciones congénitas de las vías respiratorias inferiores

C. Martín de Vicente

Unidad de Neumología Pediátrica y Fibrosis Quística. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza



## Resumen

Las malformaciones congénitas de las vías respiratorias inferiores (MCVRIs) son un grupo heterogéneo de enfermedades producidas por una alteración en algún momento del desarrollo embrionario de los pulmones y de la vía aérea. El pronóstico de todas estas malformaciones dependerá fundamentalmente de la precocidad del diagnóstico y del tamaño de la anomalía. Los avances en los métodos diagnósticos de imagen y la mayor experiencia de los especialistas que las realizan hacen que sea una patología de detección principalmente prenatal o intraútero, lo que va a permitir realizar un seguimiento más estrecho del paciente. Los tipos de MCVRIs son: agenesia-aplasia pulmonar, hipoplasia pulmonar (HP), atresia bronquial (AB), enfisema lobar congénito (ELC) o hiperinsuflación lobar congénita (HLC), secuestro pulmonar (SP), malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCVAP) y quiste broncogénico (QB). La mayoría de pacientes diagnosticados prenatalmente van a estar asintomáticos al nacimiento, aunque es posible la aparición postnatal de síntomas como distrés respiratorio, sobre todo en aquellas malformaciones más grandes. El tratamiento será conservador o quirúrgico y, aunque a día de hoy hay todavía posturas a favor y en contra de la actitud a tomar en según qué MCVRIs, en las de mayor tamaño, con mayor riesgo de complicaciones posteriores o que estén dando síntomas, la opción terapéutica más clara va a ser la cirugía.

## Abstract

*Congenital airway malformations are a heterogeneous group of diseases due to an alteration of the embryonic development of the lungs at any time. The prognosis of these defects will depend mainly on early diagnosis and the size of the anomaly. Today, thanks to major advances in diagnostic imaging and increased experience of the specialists who perform them, they are primarily detected prenatally, which clearly improves the possibilities for a closer monitoring of the anomaly. Main congenital bronchopulmonary malformations are: pulmonary agenesis-aplasia, pulmonary hypoplasia, bronchial atresia, congenital lobar emphysema, pulmonary sequestration, congenital pulmonary malformations of the airway and bronchogenic cyst. Most of patients will be asymptomatic at birth, but it is possible symptoms like distress, mainly in large malformations. Treatment could be conservative or surgical, it depends on size, risk of complications and symptomatology.*

**Palabras clave:** Malformaciones congénitas pulmonares; Secuestro pulmonar; Malformación congénita pulmonar de la vía aérea; Hiperinsuflación lobar; Quiste broncogénico; Aplasia/agenesia/hipoplasia pulmonar.

**Key words:** *Congenital lung malformations; Pulmonary sequestration; Congenital pulmonary airway malformation; Congenital lobar overinflation; Bronchogenic cyst; Pulmonary agenesis/aplasia/hypoplasia.*

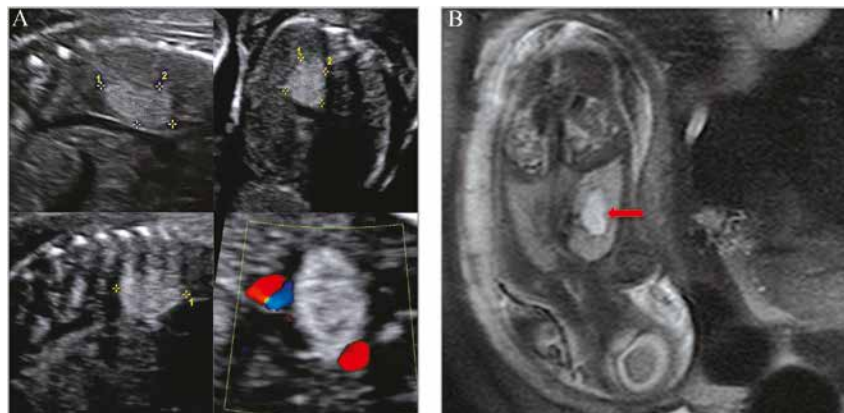
## Introducción

Las MCVRI son un grupo de patologías raras en las que el diagnóstico es fundamentalmente prenatal.

Las malformaciones congénitas pulmonares representan entre el 7,5 y el 18,7% de todas las malformaciones de los diferentes órganos. A pesar de ser una patología rara, en la que la incidencia anual se estima que es de 30 a 42 casos por 100.000 habitantes<sup>(1)</sup>, los avances y la mayor experiencia en las técnicas de imagen prenatal han permitido que cada vez se detecten con más frecuencia y que el manejo pueda ser mucho más precoz, incluso antes de que den complicaciones clínicas. Aun así, algunos casos pasan desapercibidos en el embarazo y se diagnostican al nacimiento por la aparición de distrés respiratorio, en la infancia como consecuencia de sobreinfecciones respiratorias, o como un hallazgo casual al realizar una radiografía simple de tórax.

El origen de estas malformaciones es desconocido, aunque se plantean cuatro mecanismos patogénicos. De forma aislada o combinada, se pueden producir por: 1) *defectos en la separación y diferenciación del intestino primitivo anterior* entre los 24-36 días de gestación<sup>(1,2)</sup>; 2) *obstrucción durante la gestación de algún punto de la vía aérea respiratoria* que conduce al tejido distal a cambios displásicos<sup>(3)</sup>; 3) *alteraciones en la angiogénesis*<sup>(4)</sup>; o 4) *alteraciones genéticas* que se ocupan del desarrollo de las vías respiratorias<sup>(5)</sup>. La hipótesis más aceptada es sobre la existencia de un mecanismo patogénico común, en concreto de una obstrucción de la vía aérea intraútero que, dependiendo de la semana de gestación y del grado o localización de la misma, dará lugar a una u otra MCVRI<sup>(4)</sup>.

En fetos con complicaciones graves intrauterinas secundarias a la malformación es posible cirugía fetal como toracocentesis, *shunt* toracoamniótico y ablación con láser o inyección de un agente esclerosante en los vasos que irrigan la lesión. La mayoría de recién nacidos con MCVRI van a estar asintomáticos al nacimiento, lo que va a permitir en los meses siguientes establecer



**Figura 1.** A) Ecografía prenatal del tercer trimestre, donde se detecta una imagen hiperecogénica redondeada y vascularizada de unos 20 x 10 mm en pulmón izquierdo. B) RM prenatal apreciándose lesión pulmonar izquierda hiperintensa en T2, en tercio medio, próxima a la región del hilio.

una estrategia diagnóstica y terapéutica concreta en cada caso. En los pacientes asintomáticos y según qué lesiones, todavía está en controversia cuál es el tratamiento más adecuado, ya que hay autores que defienden una actitud más conservadora sin cirugía. En los pacientes con síntomas o complicaciones postnatales, no hay duda que el tratamiento quirúrgico va a ser el de elección.

Este capítulo pretende mostrar al pediatra las características propias de las diferentes MCVRI y los aspectos clínicos, diagnósticos, terapéuticos y pronósticos más importantes de todas ellas. A su vez, se expondrán las controversias que existen actualmente en el manejo de estas patologías, en especial en lo que respecta al tratamiento.

## Métodos diagnósticos

Los métodos diagnósticos más empleados son la ecografía y la resonancia magnética (RM) en el periodo prenatal, y la tomografía computerizada (TC) y/o la angiografía TC (angioTC) en el postnatal.

### Prenatales

#### Ecografía

La ecografía prenatal, como parte del estudio de *screening* del embarazo, es la prueba más sensible para el diagnóstico de las MCVRI, detectando en más de un 80% de ocasiones la mayoría de estas lesiones. El parénquima pulmonar fetal normal tiene una apariencia por ultrasonidos homogénea y con

una ecogenicidad ligeramente mayor que el hígado fetal, lo que permitirá distinguir posibles lesiones a ese nivel (Fig. 1). Con esta prueba resulta difícil establecer un diagnóstico exacto del tipo de malformación, siendo importante describir adecuadamente sus características con los términos *hiperecogénico*, *hipoecogénico*, *aneecóico* o *quistico*, o lesiones *mixtas*. Es capaz también de detectar complicaciones relacionadas con la malformación, como *hidrops* fetal, derrame pleural o desplazamiento mediastínico por efecto masa por lesiones grandes. Para evidenciar la existencia de vasos aberrantes sistémicos propios de los SPs se utiliza la modalidad *Doppler color* (Eco-Doppler).

La ecografía es una herramienta muy valiosa para el seguimiento y control evolutivo de la malformación hasta el momento del parto, siendo importante realizarlas de forma seriada cada 2-3 semanas desde que se detectó la imagen, para comprobar si existe crecimiento, estabilidad o involución de la misma.

#### Resonancia magnética (RM)<sup>(6)</sup>

A pesar de que la ecografía prenatal sigue siendo la técnica de elección para el diagnóstico y manejo del feto con MCVRI, la RM está jugando un gran papel en el abordaje de estas lesiones. Entre sus ventajas, es capaz de realizar secuencias ultrarrápidas poco sensibles al movimiento, así como localizar y describir con más precisión la

lesión pulmonar a estudio, además de no emitir radiación ionizante (Fig. 1). Las indicaciones de esta técnica van a ser para el estudio de lesiones grandes asociadas a HP, con el fin de valorar el pronóstico y la actitud terapéutica más adecuada.

## Postnatales

### Radiografía de tórax

Es la primera prueba de imagen a realizar tras el nacimiento. Es posible que puedan haber signos radiológicos que confirmen la existencia de la lesión o encontrarnos con una radiografía normal (en el 61% de ocasiones), en cuyo caso no descartaría totalmente su presencia. Ésta debería de hacerse en las primeras 24-48 horas de vida, que sumado a la clínica del paciente debería ser orientativa en cuanto a la actitud a seguir. Cada una de las MCVRI puede presentar unos signos guías en la radiografía simple que nos ayudarán a enfocar el tipo de malformación, como aumento de densidad focal, zona quística (Fig. 2) y/o sólida pulmonar o mediastínica, aireación anormal, alteración vascular o asimetría torácica aunque, como ya se ha advertido previamente, en muchas ocasiones ésta puede ser normal.

### Ecografía torácica

Puede ser de utilidad en las malformaciones con vascularización sistémica como los SPs.

### Tomografía computerizada (TC)

Es la prueba de imagen más útil para el diagnóstico postnatal de las

MCVRI. En los últimos años, con el desarrollo de nuevas modalidades, como la TC multidetector con capacidad de reconstrucciones 2D/3D del pulmón, de la vía aérea y de estructuras vasculares, hacen de esta prueba la herramienta ideal para la evaluación de las MCVRI. En pacientes asintomáticos al nacimiento se debería hacer un estudio de TC torácico con contraste intravenoso (angioTC) en los primeros 4-6 meses de vida, incluso en aquellos con posible involución de la malformación por datos ecográficos prenatales o radiográficos postnatales. Hay centros que previamente realizan una TC pulmonar de alta resolución con poca radiación para confirmar la presencia o ausencia de la lesión, y si ésta está presente, se realiza una angioTC a los 12-18 meses de vida<sup>(7)</sup>.

### RM y angiografía-RM (angioRM)

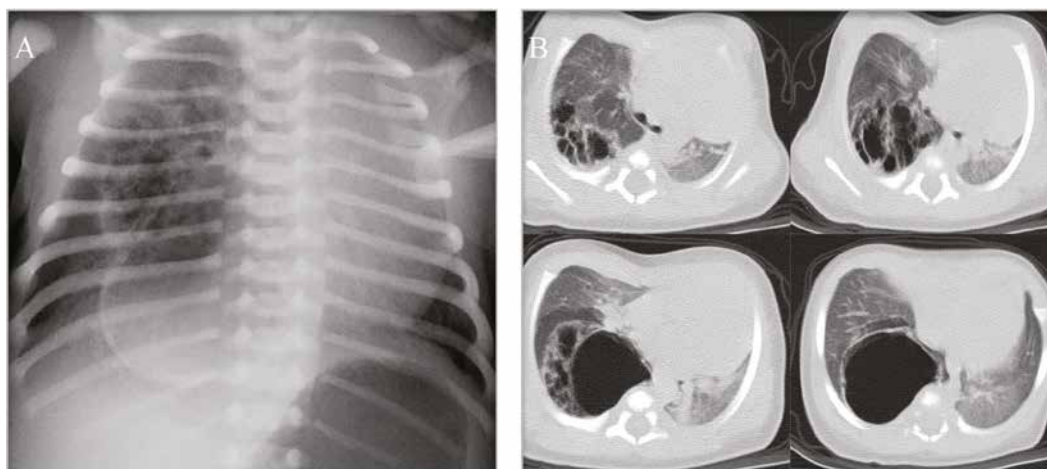
Útil para malformaciones vasculares mediastínicas, pulmonares o de la pared torácica, pero con los inconvenientes que no define con tanta claridad las lesiones pulmonares parenquimatosas como lo hace la TC.

## Tipos de malformaciones congénitas de las vías respiratorias inferiores

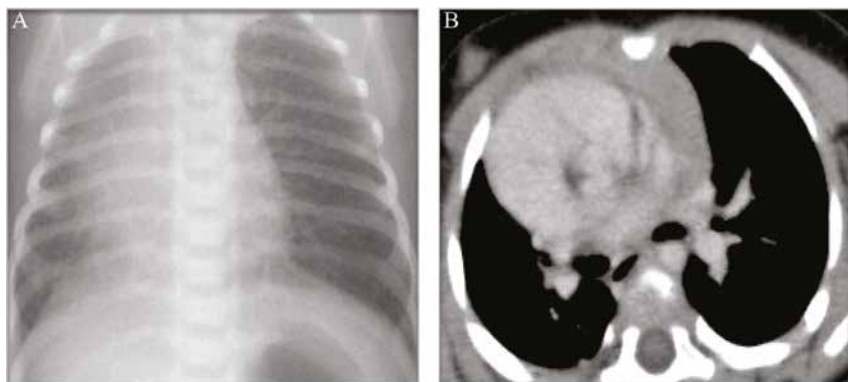
### Agenesia y aplasia pulmonar

En la agenesia no existe pulmón ni arteria pulmonar, y en la aplasia existe un bronquio principal rudimentario.

Ambas reúnen características muy similares en cuanto a patogenia, clínica, diagnóstico y actitud terapéutica. La agenesia se define como la ausencia total de pulmón, bronquios y arteria pulmonar, y la diferencia con la aplasia es que esta última tiene un bronquio principal rudimentario. Pueden ser unilaterales o bilaterales (incompatible con la vida), sin predominio de género ni predilección por un pulmón u otro. El origen de esta malformación es desconocido (infección vírica, factores genéticos, déficit de vitamina A...) y su patogenia es secundaria a una alteración vascular en el desarrollo pulmonar fetal. En la mitad de los casos, se asocia a otras alteraciones congénitas, como cardiopatías, alteraciones vertebrales, atresia de esófago, etc. El pronóstico en las unilaterales dependerá de las malformaciones concomitantes asociadas a la agenesia pulmonar, sobre todo las cardíacas. El diagnóstico prenatal se hará mediante ecografía y Eco-Doppler, en la que se detectará un desplazamiento mediastínico en ausencia de hernia diafragmática congénita y de vasos pulmonares. La clínica puede variar desde un paciente asintomático hasta síntomas de disnea neonatal o la muerte por compresión de estructuras vasculares con el desplazamiento de corazón y mediastino. Para el diagnóstico postnatal, la radiografía simple de tórax nos mostrará una opacidad de uno de los hemitórax con desplazamiento mediastínico hacia el mismo lado que podrá ser posteriormente confirmado con una TC o RM pulmonar.



**Figura 2.** A) Radiografía de tórax a los 2 días de vida en recién nacido con distrés respiratorio. Se aprecian en el pulmón derecho, múltiples quistes con uno de mayor tamaño que desplazaba las estructuras mediastínicas hacia el lado izquierdo. B) TC pulmonar de la lesión.



**Figura 3.** Hipoplasia pulmonar derecha. A) Radiografía de tórax con disminución de volumen del pulmón derecho y desplazamiento de mediastino hacia lado afecto. B) La TC confirma dichos hallazgos.

La actitud médica es conservadora, aunque en aquellos casos sintomáticos, en que el desplazamiento mediastínico motive situaciones de distrés respiratorio o compromiso vascular, se debería plantear la colocación de una prótesis rellena de silicona y/o suero (utilizadas en expansiones tisulares) en el hemitórax sin pulmón para recolocar las estructuras torácicas en su lugar natural<sup>(8)</sup>.

### Hipoplasia pulmonar

Es un pulmón de menor tamaño en el que puede no existir causa subyacente (hipoplasia primaria) o estar producido por otras patologías, como la hernia diafragmática, oligoamnios... (hipoplasia secundaria).

Se define como el desarrollo incompleto del pulmón, con formación de menos bronquios y alveolos, pero histológicamente igual al pulmón normal o con características de un pulmón de 16-20 semanas de desarrollo gestacional. Puede ser bilateral o unilateral, de causa primaria en el que no existe causa conocida, o de causa secundaria a diferentes alteraciones. En las secundarias los mecanismos pueden ser por: 1) *disminución del espacio torácico* que no permite el desarrollo normal del pulmón (hernia diafragmática, cardiomegalia, hidrotórax, masas intratorácicas...); 2) *malformaciones congénitas graves* asociadas (anencefalia, raquisquisis...); 3) *oligoamnios* con un defecto en la producción de prolina por el riñón fetal; 4) *alteraciones en*

*la vascularización broncopulmonar;* y 5) asociado a *trisomías* (13, 18 y 21).

Al nacimiento pueden presentar distrés respiratorio o estar asintomáticos, todo dependerá de la funcionalidad del pulmón afecto y de las malformaciones asociadas. Meses después también pueden tener sibilantes recurrentes o infecciones de repetición. El diagnóstico prenatal en la forma primaria es más evidente con la RM, ya que la ecografía presenta dificultades diagnósticas. En las formas secundarias, la ecografía evidenciará frecuentemente la causa de la anomalía (hernia diafragmática, malformación asociada, oligoamnios...). En la HP bilateral, la radiografía de tórax al nacimiento muestra unos pulmones pequeños y poco aireados, y en la unilateral se observa en el lado afecto una pérdida de definición del borde cardíaco con poca aireación del hemitórax, pero con presencia de vasos sanguíneos (Fig. 3). El pulmón contralateral puede estar hiperinsuflado y desplazado hacia el hemitórax opuesto.

Especial mención tienen dos síndromes asociados a HP unilateral, la *hernia diafragmática congénita* y el *síndrome de retorno venoso anómalo* o *síndrome de la cimitarra*. En la hernia diafragmática congénita existe un defecto o ausencia de la formación/muscularización de una zona del diafragma, que deriva a una herniación del contenido abdominal a la cavidad torácica. Como resultado de la compresión de las estructuras abdominales sobre el pulmón se produce una hipoplasia del mismo. La más frecuente es la hernia

posterolateral izquierda o de Bochdalek, que representa el 80-90% de todas las hernias, y es la que se asociará a la HP. El diagnóstico mayoritariamente es neonatal mediante ecografía y al nacimiento la radiografía nos mostrará una ocupación de gas intestinal en el hemitórax afecto, con desplazamiento del mediastino al lado contralateral. Clínicamente se manifiesta como distrés respiratorio neonatal grave que obliga a la reparación quirúrgica del defecto de forma urgente. En algunos centros se está realizando, en los casos más graves, cirugía fetal con la colocación endoscópica a la 22-27 semana gestacional de un balón intratraqueal (*fetal endoscopic tracheal occlusion* o FETO). Esto permite que se acelere el crecimiento pulmonar por distensión alveolar y falta de drenaje de los líquidos intrapulmonares que contienen sustancias como los factores de crecimiento de transferencia (TGF). En los centros especializados que realizan esta técnica describen un riesgo aumentado de parto prematuro, pero con mayores tasas de supervivencia comparado con los centros que toman una actitud expectante<sup>(9)</sup>.

El *síndrome venolobar congénito* o *síndrome de la cimitarra* se define como la asociación de: drenaje venoso anómalo parcial de las venas pulmonares derechas a la vena cava inferior o aurícula derecha; HP derecha; irrigación sistémica arterial anómala del lóbulo inferior derecho directamente desde la aorta o de sus ramas principales; y dextroposición cardíaca. También se asocia a otras malformaciones cardíacas congénitas (comunicaciones auriculares o ventriculares, coartación de aorta...) y a pulmón en herradura (fusión de ambos pulmones por sus bases). Habitualmente, los pacientes están asintomáticos y solo cuando el mínimo *shunt* izquierda a derecha se hace más importante, se puede sobrecargar el corazón derecho produciendo hipertrofia ventricular con hipertensión pulmonar. La radiografía de tórax muestra un pulmón derecho hipoplásico, con dextrocardia y una imagen típica paracardíaca derecha que desciende encorvándose y agrandándose cerca del ángulo cardiofrénico, que sería lo correspondiente a la vena



pulmonar única y que se asemeja a una espada turca o cimitarra, dando así nombre al síndrome. El diagnóstico se confirmará con Eco-Doppler, angioTC o angioRM (Fig. 4). El tratamiento dependerá de la aparición de sintomatología. En los casos asintomáticos deberá seguirse al paciente toda su vida para despistaje de la hipertensión pulmonar, y en los sintomáticos se corregirá quirúrgicamente mediante la implantación de la vena cimitarra en la aurícula izquierda.

Existen 4 tipos de MCVRI que se cree están originadas por una misma alteración<sup>(10,11)</sup>, la obstrucción de una zona de la vía aérea inferior por un bronquio atrésico, es lo que viene a denominarse “secuencia atresia bronquial”<sup>(3)</sup> y son: AB segmentaria, ELC o HLC, SP intralobar y MCVAP, antes llamada malformación adenomatosa quística (MAQ). Se cree que el tipo de malformación dependerá de la localización y del momento del desarrollo embrionario en el que se produce el daño. Aproximadamente en el 100% de los secuestros extralobares, el 82% de los intralobares, el 70% de las MCVAPs y el 50% de los ELCs se halla una AB asociada<sup>(3)</sup>. Es posible que en una misma lesión coexistan varias de estas malformaciones con origen común, siendo la más frecuente la asociación MCVAP-SP, también llamada “lesión híbrida”<sup>(12,13)</sup>.

### Atresia bronquial

**La AB se debe a una obstrucción de un bronquio lobar, segmentario o subsegmentario que da imágenes de atrapamiento aéreo localizado en la TC.**

Se trata de una anomalía del desarrollo de un bronquio lobar, segmentario (más frecuente) o subsegmentario, en la que se produce una obliteración del mismo entre las semanas 6 y 16 de la gestación y, consecuentemente, una hiperdistensión alveolar, disminución de vasos y de vías aéreas distalmente al bronquio atrésico. Es característica la presencia de un mucocele o broncocele, por acúmulo de moco en la zona estenosada. Existen varias teorías etiopatogénicas para esta anomalía, una de las más consideradas es la existencia de una lesión vascular focal hacia la 4<sup>a</sup>-15<sup>a</sup> semana de gestación. La localización más habitual es en segmentos posteriores de lóbulos superiores, la mayoría en pulmón izquierdo.

Generalmente no produce síntomas, aunque existe la posibilidad de sobreinfección de la malformación. En la actualidad el diagnóstico suele hacerse intraútero por medio de ecografía prenatal, en la que se observa un aumento de ecogenicidad focal y con la RM fetal, mostrando una hiperrefringencia en T2. Al nacimiento la radiografía de tórax puede ser normal o

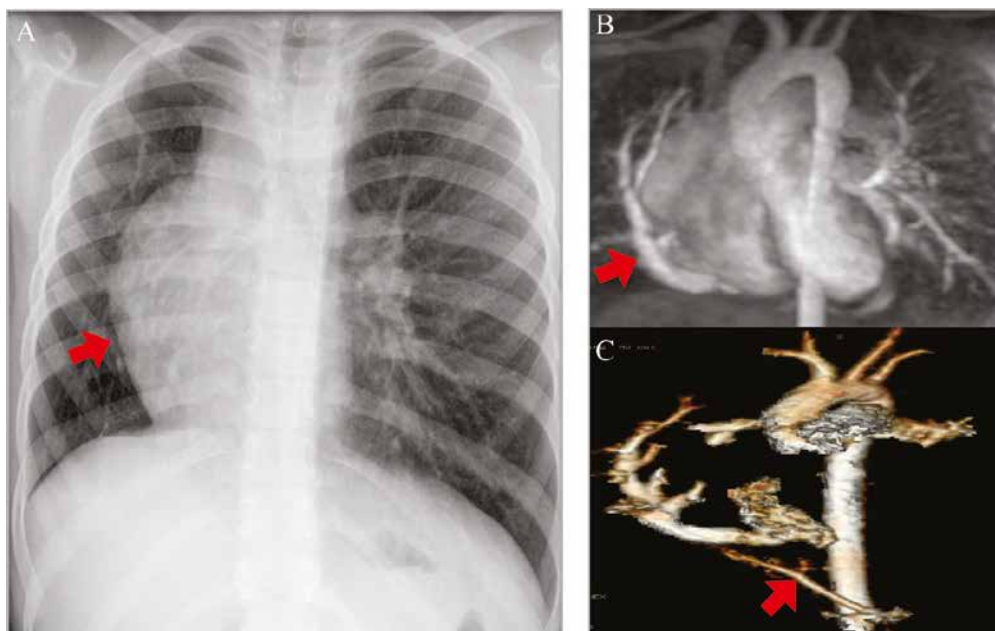
mostrar una densidad correspondiente al mucocele, con discreta hiperinsuflación de segmento o lóbulo subsidiario. La TC de tórax muestra aumento de densidad tubular (mucocele), hiperclaridad (atrapamiento aéreo) localizada y disminución en la vascularización del parénquima.

El tratamiento es conservador, salvo en pacientes que presenten sobreinfecciones respiratorias de repetición de la zona atrésica, en cuyo caso se haría resección del segmento o lóbulo afecto<sup>(14)</sup>.

### Enfisema lobar congénito o hiperinsuflación lobar congénita

**En esta malformación, se observa una hiperinsuflación del lóbulo pulmonar afecto, con posible herniación del mismo hacia el lado contralateral y compresión extrínseca de las estructuras torácicas adyacentes.**

Es una lesión del parénquima pulmonar caracterizada por hiperinsuflación y atrapamiento aéreo en uno o más lóbulos pulmonares. Pueden diferenciarse dos tipos según su etiopatogenia: *intrínseco*, por debilidad o ausencia de cartilago bronquial, que conlleva hiperinsuflación y efecto válvula con entrada de aire por vías colaterales, pero dificultad en la salida del mismo; o *extrínseco*, por masas



**Figura 4.** Síndrome de la Cimitarra. A) Radiografía de tórax con hipoplasia de pulmón derecho e imagen de la “cimitarra”. B) Detalle de la “cimitarra” por angioRM. C) Vascularización sistémica aberrante hacia lóbulo inferior derecho.

**Tabla 1.** Clasificación de las MCVAPs por Stocker *et al.* de 2002

	<b>Frecuencia</b>	<b>Histología</b>	<b>Origen de la obstrucción</b>	<b>Pronóstico</b>
Tipo 0	< 2%	Lesión sólida. Disgenesia acinar y displasia de gran vía aérea	Traqueal/ bronquios	Incompatible con la vida
Tipo 1	60-70%	Quiste único o múltiples de > 2 cm de diámetro	Bronquio o bronquiolo	Bueno
Tipo 2	15-20%	Quiste único o múltiples de 0,5-2 cm de diámetro	Bronquiolos	Bueno
Tipo 3	5-10%	Lesión sólida. Algún quiste de < 0,5 cm de diámetro	Bronquiolo y conducto alveolar	Malo
Tipo 4	10%	Grandes quistes	Acino	Bueno

*MCVAP: malformación congénita de la vía aérea pulmonar.*

mediastínicas, anillos vasculares, etc., que comprimen el bronquio. La localización más frecuente es en lóbulo superior izquierdo (45%) y en lóbulo medio (35%). Ocasionalmente puede ser multilobar.

Los pacientes generalmente están asintomáticos, pero pueden presentar distrés respiratorio neonatal por la compresión de otras estructuras torácicas por el lóbulo hiperinsuflado. En la ecografía prenatal puede no detectarse o verse como si fuera un área hiper o hipodensa. La radiografía de tórax postnatal, si es muy precoz, mostrará una condensación por retención de líquido amniótico. Tras la reabsorción del mismo es típico observar hiperinsuflación del lóbulo afecto y herniación hacia el pulmón sano, con o sin compresión de estructuras vecinas. La angioTC de tórax confirma la hiperinsuflación lobar con disminución de su vascularización y, además, aporta información sobre la presencia de posibles masas mediastínicas.

El tratamiento, en general, requiere cirugía con resección del lóbulo afecto en pacientes con distrés respiratorio o con compresión importante de estructuras mediastínicas. En pacientes asintomáticos, que es la situación más frecuente, se prefiere una actitud conservadora.

### Malformación congénita de la vía aérea pulmonar<sup>(15)</sup>

Es la denominada antiguamente como MAQ y, aunque todavía está discutido, la actitud terapéutica más aceptada es la quirúrgica<sup>(16,17)</sup>.

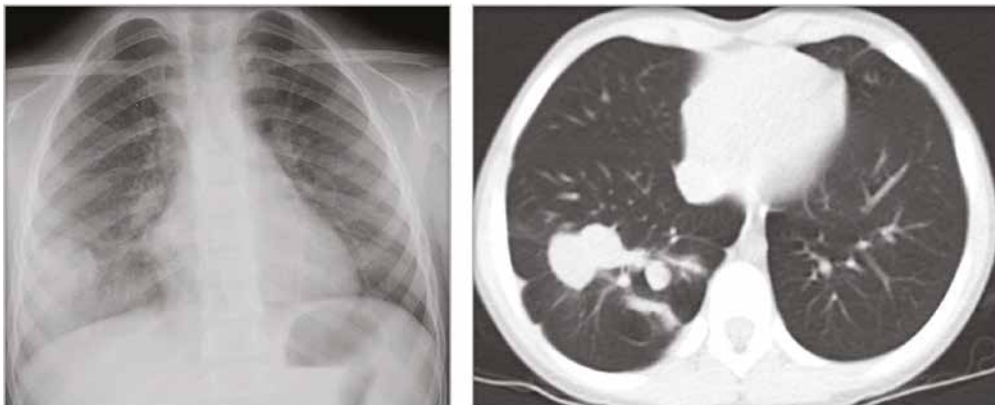
Engloba, con algunas variaciones, la antiguamente denominada MAQ. Es la MCVRI más frecuente, representando el 30-40% de todas ellas. Se trata de un grupo de lesiones sólidas, quísticas o mixtas, en comunicación con el árbol bronquial, y derivadas de la dilatación y sobrecrecimiento de los bronquiolos primarios. Como ya se ha comentado con anterioridad, la teoría etiopatogénica de una obstrucción en el periodo intrauterino es muy aceptada, basándose entre otras cosas en la fuerte asociación con la AB.

La antigua clasificación de Stocker *et al.* del año 1977 contaba con 3 tipos, pero en la actualidad esta clasificación está en desuso, porque no todas las lesiones presentan quistes ni todas ellas se basan en una proliferación adenomatoidea a nivel histológico. En el año 2002, el mismo Stocker<sup>(15)</sup> reclasifica todas las lesiones en 5, basándose en el número y tamaño de los quistes, así como en el origen histopatológico de los mismos (Tabla 1). Alguna de las peculiarida-

des de cada tipo son: la **tipo 0** es la más rara e incompatible con la vida; la **tipo 1** es la más frecuente y la de quistes más grandes; la **tipo 2** tiene quistes pequeños y se asocia a malformaciones cardiovasculares, secuestro extralobar o agenesia renal; la **tipo 3** es una lesión sólida y más frecuente en varones; y la **tipo 4** puede dar neumotórax a tensión por la presencia de numerosos quistes de origen acinar. Como en la mayoría de las malformaciones, al nacimiento no suelen presentar síntomas, aunque en algunas ocasiones pueden debutar con distrés respiratorio neonatal dependiendo del tamaño de la malformación, sobre todo la tipo 4. El riesgo principal de estas anomalías es que se sobreinfecten por acúmulo de secreciones y mucosidad en su interior, siendo en los casos no detectados prenatalmente el motivo más frecuente de diagnóstico (Fig. 5). Otras complicaciones de las MCVAPs son el neumotórax, la hemoptisis y, aunque infrecuente, la malignización de la malformación (blastomas, carcinomas broncoalveolares o rhabdomyosarcomas), sobre todo en las de tipo 1 y 4.

Estas lesiones se detectan principalmente en la ecografía prenatal, dando imágenes hiperecogénicas, difíciles de distinguir de otras malformaciones, sobre todo en aquellas que son quísticas. En las radiografías y la TC de tórax postnatales pueden apreciarse uno o varios quistes con efecto masa sobre tejido sano, pero también mostrarse como masa sólida con o sin microquistes que, a veces, dificulta clasificarlo en un tipo u otro de MCVAP.

Todavía, a día de hoy, existe discusión sobre cuál es la actitud terapéutica más adecuada en este tipo de malformaciones, si la conservadora o la quirúrgica, aunque la tendencia habitual es a la extirpación de la lesión, aun en pacientes asintomáticos, por las posibles complicaciones ya comentadas. Se han reportado casos de lesiones quísticas graves diagnosticadas prenatalmente que han involucionado tras la administración de corticoides sistémicos a la madre, aunque todavía no existe evidencia al respecto<sup>(18)</sup>.



**Figura 5.** Neumonía basal derecha secundaria a sobreinfección de MCVAP.

### Secuestro pulmonar

Se trata de una zona pulmonar intra o extralobar, no comunicada con el árbol traqueobronquial, con vascularización sistémica y que se tratan quirúrgicamente.

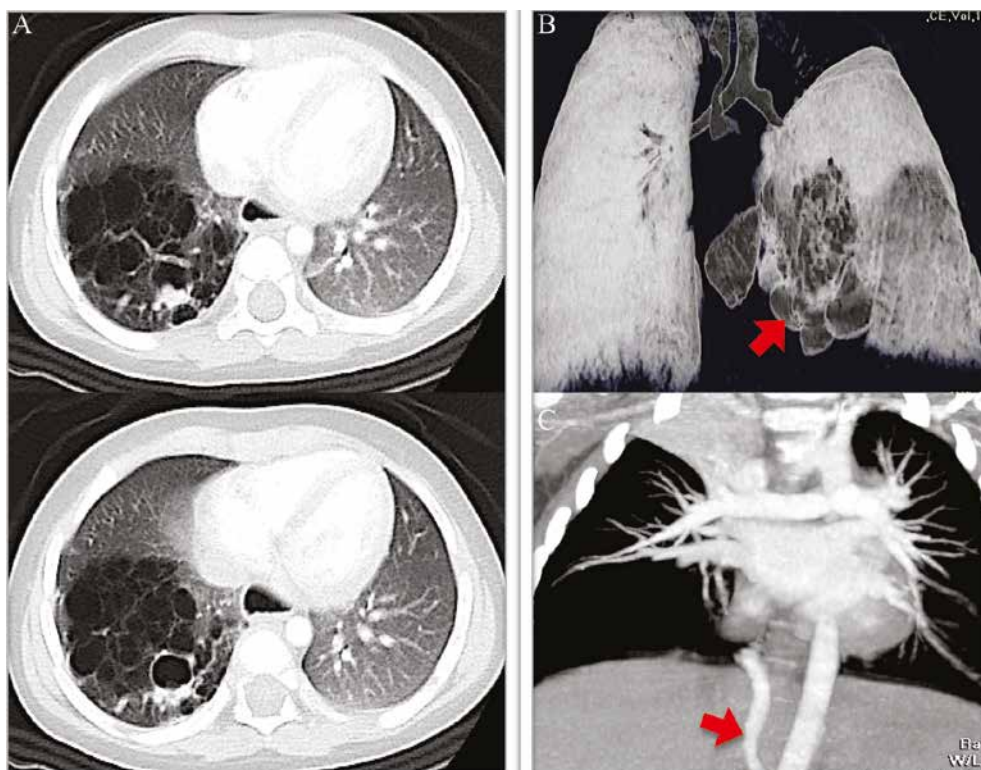
Consistente en una porción de tejido pulmonar no funcional, no comunicado con el árbol traqueobronquial adyacente y que, como característica principal, presenta vascularización arterial sistémica. Supone el 1-6% de todas las MCVRI. Se clasifican en: *intralobares*, los más frecuentes (70%), afectan a uno o varios segmentos, de predominio en lóbulos inferiores, con

una pleura visceral común al resto del pulmón, vascularización sistémica y drenaje venoso a aurícula izquierda por la vena pulmonar inferior; o *extralobares*, con tejido pulmonar revestido de su propia pleura visceral, separado del resto del pulmón, de localización habitual en lóbulo inferior izquierdo (aunque también en mediastino, pericardio e incluso a nivel infradiafragmático), con vascularización arterial (aorta descendente y sus ramas) y drenaje venoso sistémico (ácigos, porta o subclavia).

El SP puede combinarse en una misma lesión con otras malformaciones, en particular con la MCVAP,

lo que se conoce como “lesión híbrida”<sup>(12,13)</sup> (Fig. 6). Al igual que en las MCVAPs, no suelen presentar síntomas, pero existe más riesgo de sobreinfecciones. Además, se debe tener en cuenta que si el vaso sistémico que irriga la lesión es de gran calibre puede ocasionar hipoxemia y sintomatología cardiorrespiratoria por bajo gasto cardiaco.

El diagnóstico de sospecha, como en las demás, se realiza intraútero mediante la ecografía prenatal y/o RM. En esta última es posible identificar con más detalle el vaso sistémico que irriga la lesión. En general, se muestra



**Figura 6.** Lesión híbrida (MCVAP-SP) en base pulmonar derecha. A) TC pulmonar con visualización de quistes de > 2 cm. B) Reconstrucción 3D de la lesión. C) Reconstrucción 2D con visualización de vaso aberrante.



como una masa sólida indistinguible de otras malformaciones, salvo por la vascularización. En el periodo postnatal, hay una gran variabilidad de imágenes, desde lesiones sólidas a multiquísticas o incluso niveles hidroaéreos. Sigue siendo muy útil la ecografía, aunque la angiografía con reconstrucciones 2D/3D nos da más información sobre el vaso sistémico y el drenaje venoso, junto con la localización y el posible efecto masa sobre otras estructuras (Fig. 6).

La cirugía con exéresis de la lesión a los 6-12 meses de vida es el tratamiento más recomendado en casos de diagnóstico prenatal, estén o no asintomáticos, siendo otra posibilidad terapéutica la embolización del vaso arterial que nutre el SP.

### Quiste broncogénico

**Es un quiste único lleno de moco, localizado generalmente en mediastino, con alta probabilidad de sobreinfección y/o sangrado.**

Es una masa quística generalmente única, bien delimitada, originada por un defecto del desarrollo del árbol bronquial entre los días 26-40 de gestación. Suele englobarse dentro del grupo de los quistes de duplicación (QB, entéricos y neuroentéricos), ya que sus orígenes e incluso su histología es similar. La localización más frecuente (85%) es en el mediastino (supone un 5% del total de las masas mediastínicas), a nivel paratraqueal, hiliar o subcarinal. Puede estar en contacto o no (lo más frecuente) con el árbol traqueobronquial o unido a otras estructuras adyacentes como el esófago. Los de localización pulmonar (12%) suelen aparecer en lóbulos inferiores. Otras localizaciones menos frecuentes son: cuello, pericardio o cavidad abdominal. La clínica puede variar desde pacientes asintomáticos o presentar, dependiendo de la localización y el efecto masa de la lesión, sibilantes, neumonías de repetición, distrés respiratorio o disfagia. La infección de repetición del quiste es la complicación más habitual en niños mayores o adultos. En la ecografía prenatal se suele ver una lesión hiperecogénica e hipocócica en la postnatal. La radiografía de tórax muestra una

lesión radioopaca redondeada bien delimitada en mediastino medio. La TC de tórax da una lesión quística única localizada en mediastino, con bordes bien definidos y líquido hipocaptante, aunque según la situación en el momento del estudio (hemorragia, sobreinfección, etc.) la captación del contenido varía. La RM siempre da una imagen hiperintensa en T2 y variable en T1. Cuando existen niveles hidroaéreos debemos pensar en posible infección. El tratamiento es quirúrgico en la mayoría de los casos, por las posibles infecciones y por la dificultad del diagnóstico diferencial con lesiones malignas.

### Puntos controvertidos en el manejo de las MCVRI

**Hoy en día, todavía existe discusión en algunos aspectos del manejo de las MCVRI, sobre todo en lo que respecta al tratamiento.**

#### ¿Se ha de realizar TC postnatal ante "posible" involución o desaparición de la MCVRI?

La no presencia de la anomalía en las últimas ecografías prenatales o la normalidad de la radiografía de tórax al nacimiento no excluye la posibilidad de que todavía esté presente la MCVRI, por lo que en los primeros meses de vida es recomendable realizar estudio mediante TC pulmonar.

#### ¿Cirugía o actitud expectante?

El debate sobre qué tratamiento realizar en determinadas situaciones en un paciente con MCVRI todavía está abierto, ya que hay autores que defienden la actitud quirúrgica frente a la conservadora. Para los pacientes con síntomas al nacimiento o con complicaciones respiratorias, como neumonía o neumotórax, no hay duda en que la cirugía va a ser el tratamiento de elección. La mayor controversia aparece ante un paciente con una MCVRI que está asintomático. En ese caso, hay autores que defienden la actitud conservadora sin cirugía, sobre todo en las lesiones pequeñas del tipo HLC, MCVAP y los SPs, argumentado por el aumento de los riesgos de la cirugía

y de la anestesia en edades tempranas de la vida<sup>(19)</sup>, por la baja tasa de complicaciones postnatales de estas MCVRI (el 10% en algunas series) y por la posibilidad de regresión postnatal en algunas lesiones (4%). La otra postura es intervenir quirúrgicamente aquellas MCVRI con posibilidad de complicaciones postnatales (MCVAP, SP, QB...), para prevenir el riesgo de malignización, disminuir el número de pruebas de imagen que requieren de radiación y mejorar el desarrollo pulmonar compensatorio del resto de parénquima sano<sup>(20)</sup>. Los mismos autores defienden que, actualmente, la resección pulmonar es muy bien tolerada en niños y tiene poca morbilidad postoperatoria.

#### ¿Cuál es el mejor momento para la cirugía?

No hay duda de que en los pacientes sintomáticos hay que hacerlo precozmente o, en ocasiones, de forma urgente. En estos casos se ha observado un peor curso clínico y mayores complicaciones postquirúrgicas. En las MCVRI asintomáticas que se opta por la cirugía electiva, se interviene habitualmente entre los 3 y los 12 meses, con buenos resultados posteriores y sin mayores complicaciones.

#### ¿Cirugía por toracotomía o toroscopia?

La técnica preferida en la MCVAP, HLC, SP y QB es la toroscopia por su menor morbilidad, menos días de hospitalización tras la cirugía, heridas quirúrgicas de menor tamaño y menor dolor postoperatorio.

### Función del Pediatra de Atención Primaria

**El pediatra debería de conocer estas malformaciones, la clínica habitual, las posibles complicaciones asociadas, el pronóstico de cada una de ellas y la actitud terapéutica que habitualmente se emplea.**

En el caso de un neonato o lactante diagnosticado prenatalmente y confirmado al nacimiento, el pediatra deberá saber cuál va a ser la conducta a seguir, si va a necesitar tratamiento quirúrgico o por el contrario, se va a limitar a una



actitud expectante. Deberá conocer y a la vez informar a la familia de las posibles complicaciones de esa malformación, principalmente los signos de dificultad respiratoria o de sobreinfección respiratoria.

En el caso de un niño no diagnosticado prenatalmente, el pediatra deberá alertarse de la posible existencia de una MCVRI en caso de que en una radiografía de tórax existan signos sospechosos, como imágenes quísticas, hipoplasia-aplasia pulmonar, lesiones enfisematosas localizadas, etc. Además, en caso de patología persistente o recurrente en una misma zona pulmonar, como neumonías o infiltrados pulmonares, debería realizarse una TC pulmonar para descartar alguna anomalía congénita de base.

## Bibliografía

Los asteriscos reflejan el interés del artículo a juicio de los autores.

1. Sylvester KG, Albanese GT. Bronchopulmonary malformations. In: Ashcraft KW, Holcom GW, Murphy JP, editors. *Ashcraft's pediatric surgery*. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2005. p. 276-89.
2. Johnson AM, Hubbard AM. Congenital anomalies of the fetal/neonatal chest. *Semin Roentgenol*. 2004; 39: 197-214.
3. Riedlinger WF, Vargas SO, Jennings RW, Estroff JA, Barnewolt CE, Lillehei CW, et al. Bronchial atresia is common to extralobar sequestration, intralobar sequestration, congenital cystic adenomatoid malformation, and lobar emphysema. *Pediatr Dev Pathol*. 2006; 9: 361-73.
4. Panicek DM, Heitzman ER, Randall PA, Groskin SA, Chew FS, Lane EJ Jr, et al. The continuum of pulmonary developmental anomalies. *Radiographics*. 1987; 7: 747-72.
5. Volpe MV, Pham L, Lessin M, Ralston SJ, Bhan I, Cutz E, et al. Expression of Hoxb-5 during human lung development and in congenital lung malformations. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2003; 67: 550-6.
6. Gruessner S, Hertel H, Bültmann E, O. A. Omwandho C, Alzen G, Peter C. Antenatal and postnatal management of congenital cystic adenomatoid lung malformation diagnosed by ultrasound and Magnetic Resonance Imaging (MRI). *Open Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2012; 2: 367-72.
7. Bush, A. Rare Lung Diseases: Congenital Malformations. *Indian J Pediatr*. 2015; 82: 833-40.
8. Dobremez E, Fayon M, Vergnes P. Right pulmonary agenesis associated with remaining bronchus stenosis, an equivalent of postpneumectomy syndrome. Treatment by insertion of tissue expander in the thoracic cavity. *Pediatr Surg Int*. 2005; 21: 121-2.
9. Jani JC, Nicolaides KH, Gratacós E, Valencia CM, Doné E, Martínez JM, et al. Severe diaphragmatic hernia treated by fetal endoscopic tracheal occlusion. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009; 34: 304-10.
10. Andrade CF, Ferreira HP, Fischer GB. Congenital lung malformations. *J Bras Pneumol*. 2011; 37: 259-71.
- 11.\* Bush A. Prenatal presentation and postnatal management of congenital thoracic malformations. *Early Hum Dev*. 2009; 85: 679-84.
- 12.\* Lee EY, Dorkin H, Vargas SO. Congenital pulmonary malformations in pediatric patients: review and update on etiology, classification, and imaging findings. *Radiol Clin North Am*. 2011; 49: 921-48.
13. Carsin A, Mely L, Chrestian MA, Devred P, de Lagausie P, Guys JM, et al. Association of three different congenital malformations in a same pulmonary lobe in a 5-year-old girl. *Pediatr Pulmonol*. 2010; 45: 832-5.
14. Laberge JM, Bratu I, Flageole H. The management of asymptomatic congenital lung malformations. *Paediatr Respir Rev*. 2004; 5: 305-12.
15. Stocker JT. Congenital pulmonary airway malformation: a new name for an expanded classification of congenital cystic adenomatoid malformation of the lung. *Histopathology*. 2002; 41: 424-31.
16. Bush A. Congenital lung disease: a plea for clear thinking and clear nomenclature. *Pediatr Pulmonol*. 2001; 32: 328-37.
- 17.\* McDonough RJ, Niven AS, Havenstrite K. Congenital Pulmonary Airway Malformation: A Case Report and Review of the Literature. *Respir Care*. 2011.
18. Loh KC, Jelin E, Hirose S, Feldstein V, Goldstein R, Lee H. Microcystic congenital pulmonary airway malformation with hydrops fetalis: steroids vs open fetal resection. *J Pediatr Surg*. 2012; 47: 36-9.
19. Sauvat F, Michel JL, Benachi A, Emond S, Revillon Y. Management of asymptomatic neonatal cystic adenomatoid malformations. *J Pediatr Surg*. 2003; 38: 548-52.
20. Laje P, Liechty KW. Postnatal management and outcome of prenatally diagnosed lung lesions. *Prenat Diagn*. 2008; 28: 612-8.

## Bibliografía recomendada

- Lee EY, Dorkin H, Vargas SO. Congenital pulmonary malformations in pediatric patients: review and update on etiology, classification, and imaging findings. *Radiol Clin North Am*. 2011; 49: 921-48.  
Excelente revisión de todas las malformaciones con sencilla clasificación de las patologías en función del origen: parenquimatoso-bronquial, vascular o ambas.
- McDonough RJ, Niven AS, Havenstrite K. Congenital Pulmonary Airway Malformation: A Case Report and Review of the Literature. *Respir Care*. 2011.  
Presentación de un caso de MCVAP con revisión de la patología. Buenas imágenes radiológicas y de la pieza quirúrgica.
- Bush A. Prenatal presentation and postnatal management of congenital thoracic malformations. *Early Hum Dev*. 2009; 85: 679-84.  
En el artículo, se exponen las diferentes posibilidades terapéuticas de las MCVRI, tanto en la época fetal como en la postnatal.
- Eber E. Antenatal diagnosis of congenital thoracic malformations: early surgery, late surgery, or no surgery?. *Semin Respir Crit Care Med*. 2007; 28: 355-66.  
Artículo similar al anterior de Bush A. Relacionado con el enfoque terapéutico de las malformaciones.
- Stocker JT, Husain AN. Cystic lesions of the lung in children: classification and controversies. En: Timens W, Popper HH, eds. *Pathology of the Lung*. European Respiratory Society Monograph. 2007; 39: 1-20.  
Amplia revisión del propio Stocker sobre las MCVAP, así como su actual clasificación.

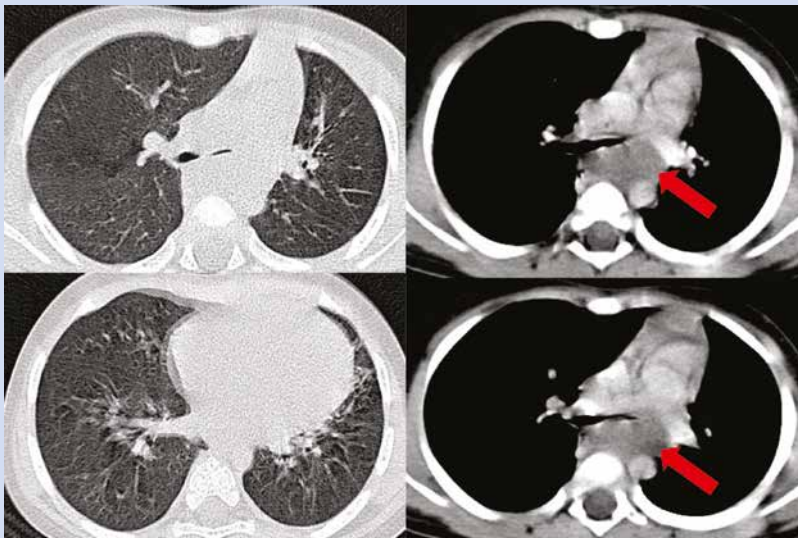
## Caso clínico

Niño de 2 años sin antecedentes de interés, con ecografías prenatales y cribado neonatal normales, que a los 13, 18 y 21 meses ingresó por fiebre, tos, hipoxemia, dificultad respiratoria e imágenes en la radiografía de tórax de infiltrado en lóbulo inferior izquierdo (LII) (Fig. 7) e hiperclaridad de lóbulo superior izquierdo. En la exploración se auscultaba hipoventilación en base pulmonar izquierda. La radiografía de tórax a los 2 años, estando asintomático, mostraba infiltrado de LII, por lo que se realizó estudio inmunitario, cardiológico, test del sudor y prueba de tuberculina con resultados normales. En la TC pulmonar de alta resolución presentaba atelectasias laminares en zona de LII sin bronquiectasias y un ensanchamiento mediastínico en zona posterior de carina extendiéndose hasta bronquio principal izquierdo (BPI), adelgazándolo casi por completo (Fig. 8). En la fibrobroncoscopia había adelgazamiento del 90% de la luz del BPI por compresión extrínseca no pulsátil de su parte medial. En la angioTC torácica posterior se apreciaba con mayor detalle una formación quística hipodensa de 3 cm de diámetro en mediastino posterior, que comprimía el BPI. Se intervino por toracotomía en quinto espacio intercostal izquierdo, identificando masa quística alojada en el cayado aórtico-aorta descendente, que contactaba con la arteria pulmonar en el extremo inferior y comprimía el BPI, con posterior disección del quiste (Fig. 9). La anatomía patológica la describen como: lesión quística de pared fibrosa, con glándulas mucosas y revestimiento pseudoestratificado ciliado. En la fibrobroncoscopia de control tras la intervención el BPI tenía un calibre adecuado sin obstrucciones ni malacias. La evolución posterior fue muy favorable, sin presentar nuevos episodios respiratorios y con normalización de la radiografía de tórax.



**Figura 7.** Neumonías recurrentes en lóbulo inferior izquierdo.

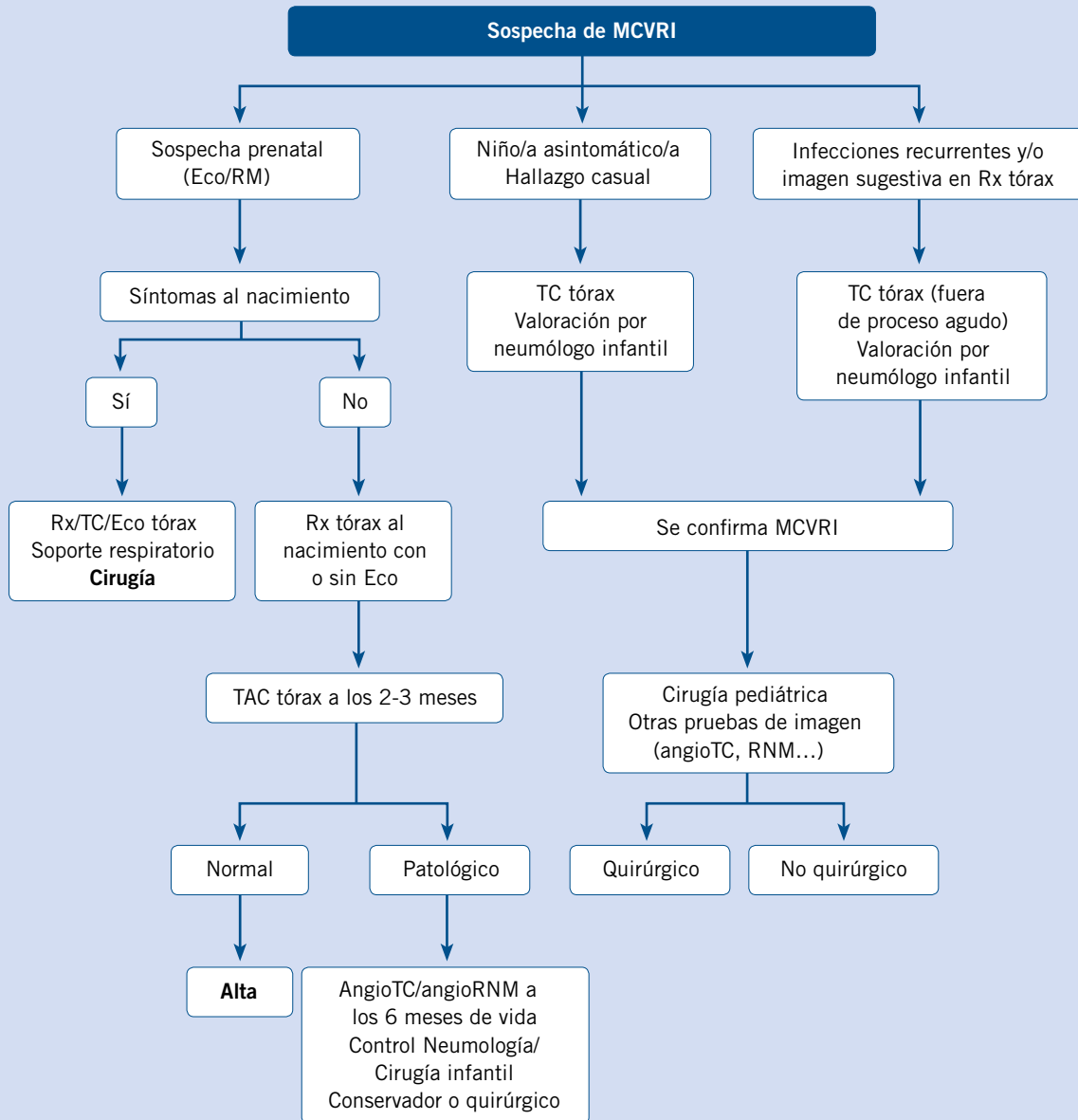
**Figura 8.** TC pulmonar con contraste, donde se aprecia la imagen quística comprimiendo de forma extrínseca el bronquio principal izquierdo en su parte posterior.



**Figura 9.** Toracotomía con exéresis de la lesión.



## Algoritmo diagnóstico y de actuación en las malformaciones congénitas de las vías respiratorias inferiores



MCVRI: malformación congénita de las vías respiratorias inferiores; Eco: ecografía; RM: resonancia magnética; Rx: radiografía; TC: tomografía computerizada.





# Cuestionario de Acreditación

A continuación, se expone el cuestionario de acreditación con las preguntas de este tema de *Pediatría Integral*, que deberá contestar "on line" a través de la web: [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org).

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

## Malformaciones congénitas de las vías respiratorias inferiores (MCVRI)

33. En los pacientes asintomáticos, ¿qué PRUEBA va a ser clave para el diagnóstico postnatal de las MCVRIs, así como para una posible cirugía electiva?
- Resonancia magnética (RM).
  - Ecografía/Eco-Doppler.
  - Tomografía computerizada (TC) pulmonar con contraste intravenoso.
  - Radiografía de tórax.
  - c y d son correctas.
34. Respecto a la forma de presentación de las MCVRIs, señala la respuesta INCORRECTA:
- La mayoría de recién nacidos con MCVRI están asintomáticos.
  - Las MCVRIs no diagnosticadas prenatalmente pueden debutar en la infancia con neumonías de repetición.
  - La radiografía de tórax suele ser normal al nacimiento.
  - La agenesia pulmonar unilateral es incompatible con la vida.
  - Algunas formas de MCVAP (Malformación Congénita de la Vía Aérea Pulmonar) pueden malignizar.
35. ¿Cuál de estas afirmaciones es FALSA?
- La MCVAP es el tipo de MCVRI más frecuente.
  - El secuestro extralobar es más frecuente que el intralobar.
  - El quiste broncogénico puede debutar con hemoptisis.
  - En la atresia bronquial existe una obstrucción en el desarrollo intraútero de la vía aérea.
  - Todas son verdaderas.
36. Señala CUÁL es la actitud terapéutica más aceptada de las siguientes situaciones:
- Tratamiento conservador en las atresias bronquiales.
  - Tratamiento quirúrgico en las MCVRIs sintomáticas.
  - Tratamiento conservador en los enfisemas lobares congénitos pequeños y asintomáticos.
  - Tratamiento quirúrgico en las MCVAP tipo 1 o 4.
  - Todas son correctas.
37. En relación al tratamiento de las MCVRIs, señala la opción CORRECTA:
- En casos asintomáticos, la cirugía electiva va a ser habitualmente antes de los 3 meses de vida.
  - La toracotomía va a ser la técnica de elección en todas las MCVRIs.
  - Es posible tratar los secuestros pulmonares mediante embolización de la arteria que nutre la malformación.
  - La cirugía fetal no es hoy en día una posibilidad terapéutica.
  - Todas las MCVRIs se han de intervenir.
- Caso clínico**
38. ¿CUÁL cree que es el diagnóstico más probable en este paciente?
- MCVAP tipo 1.
  - MCVAP tipo 4.
  - Quiste broncogénico.
  - Lesión híbrida.
  - Atresia bronquial con mucocele.
39. La complicación MÁS frecuente de este tipo de lesión es:
- Compresión de la vía aérea.
  - Hemoptisis.
  - Malignización.
  - Sobreinfección de la lesión.
  - Disfagia.
40. En el manejo de este tipo de MCVRI, señale la FALSA:
- La RM también puede definir con detalle este tipo de lesiones.
  - La ecografía prenatal la diagnostica en la mayoría de ocasiones.
  - En la radiografía de tórax suele verse una imagen redondeada en mediastino.
  - El tratamiento quirúrgico es el de elección.
  - En los pacientes asintomáticos la actitud va a ser expectante, sin cirugía.