

Agenesia Traqueal. Anomalía congénita rara con alta mortalidad

Tracheal Agenesis. a Rare Congenital Anomaly with High-Mortality

Ramón Mir⁽¹⁾, María Cristina Agüero⁽¹⁾, José María Lacarrubba⁽¹⁾, Elizabeth Céspedes⁽¹⁾, Santiago Arias Cohl⁽²⁾, Alberto Rovira⁽²⁾, Patricio Varela⁽³⁾, Jorge Arias⁽⁴⁾

RESUMEN

Introducción: La agenesia traqueal es una malformación congénita muy rara, incompatible con la vida, el defecto consiste en una ausencia parcial o total de la tráquea debajo de la laringe permitiendo que el tracto respiratorio inferior se conecte con el tracto gastrointestinal por medio de una fístula traqueo-esofágica distal. **Caso Clínico:** Se presenta el caso clínico de un recién nacido, con antecedente materno de polihidramnios, nace con dificultad respiratoria, ausencia de llanto y dificultad para la intubación orotraqueal, Apgar 4/8, pasa a Unidad de Cuidados Intensivo neonatales (UCIN) y es conectado a Asistencia Respiratoria Mecánica (ARM) a las 6hs de vida se extuba en forma accidental, con imposibilidad para la reintubación, se realizan Tomografía de cuello y tórax donde se constata agenesia traqueal con fistula traqueo-esofágica distal, sin otras malformaciones congénitas asociadas, se realizan varias cirugías paliativas. A pesar de todos los esfuerzos médicos, el paciente fallece a los 6 días de vida, ante colapso de vías aéreas. **Discusión:** Se presenta este caso por ser la agenesia traqueal una malformación extremadamente rara, y con muy pocos casos descriptos en la literatura. Es el primer caso en nuestro hospital, se presenta como un caso clínico complejo, de manejo multidisciplinario, sometido a varias cirugías paliativas, el paciente fallece, la evolución es generalmente fatal y de mal pronóstico debido a que aún no se han desarrollado técnicas adecuadas de reemplazo traqueal.

Palabras clave: Agenesia traqueal, fistula traqueo-esofágica, recién nacido.

ABSTRACT

Introduction: Tracheal agenesis is a very rare congenital malformation that is incompatible with life. The anomaly consists of the partial or total absence of the trachea below the larynx that allows connection of the lower respiratory tract with the gastrointestinal tract via a distal tracheoesophageal fistula. **Case Report:** We present the case of a newborn with maternal history of polyhydramnios, born with respiratory distress, lack of crying, difficulty in orotracheal intubation, Apgar 4/8, who was referred to the NICU and given mechanically assisted ventilation. At 6 hs of life accidental extubation occurred, with re-intubation not being successful. Tomography of the neck and thorax showed tracheal agenesis with a distal tracheoesophageal fistula, but no other congenital malformations. Various palliative surgeries were performed. In spite of medical efforts, the patient died at 6 days of life due to airway collapse. **Discussion:** We report this case due to tracheal agenesis being a very rare malformation with few cases described in the literature. This was the first case seen at our hospital, and presents a complex clinical picture that required multidisciplinary management and various palliative surgeries prior to the patient's death. The condition is generally fatal and presents a poor prognosis as no appropriate techniques for tracheal replacement have yet been developed.

Keywords: Tracheal agenesis, tracheoesophageal fistula, newborn.

1. Departamento de Neonatología, Hospital de Clínicas, Universidad Nacional de Asunción. San Lorenzo, Paraguay.
2. Departamento de Cirugía Infantil, Hospital de Clínicas, Universidad Nacional de Asunción. San Lorenzo, Paraguay.
3. Hospital Pediátrico Luis Calvo Maquena. Santiago de Chile.
4. Cátedra de Otorrinolaringología, Cabeza y Cuello, Hospital de Clínicas. Universidad Nacional de Asunción. San Lorenzo, Paraguay.

Correspondencia: Prof. Dr. Ramón Mir. E-mail: rmir1960@gmail.com
Recibido: 30/06/2014; Aceptado: 25/09/2014.

INTRODUCCIÓN

La agenesia traqueal es una malformación congénita muy rara y de alta mortalidad. El defecto consiste en una ausencia parcial o total de la tráquea debajo de la laringe permitiendo que el tracto respiratorio inferior se conecte con el tracto gastrointestinal por medio de una fístula traqueó-esofágica distal o bronco-esofágica, situación que en general, es incompatible con la vida^(1,2). Desde que fue descrita inicialmente en 1900, pocos casos se han publicado en todo el mundo. La prevalencia de agenesia traqueal es inferior a 1: 50.000, con una razón hombre-mujer de 2: 1⁽³⁾. Siendo un desorden letal, la agenesia se ha reconocido con desenlace fatal temprano a pesar de las cirugías, debido a la falta de técnicas adecuadas de reemplazo traqueal, siendo el trasplante traqueal una de las pocas alternativas para estos pacientes y que actualmente se hallan en etapa investigativa⁽⁴⁾.

Si bien la mayoría de los casos están asociados a anomalías cardíacas y del tracto digestivo o genitourinario, debemos sospechar el caso en todo recién nacido con historia de polihidramnios, ausencia de llanto, dificultad respiratoria inexplicada y dificultad en la intubación en el momento del nacimiento^(1,2,5-9).

A partir de la observación clínica la clasificación de la atresia traqueal se basa en la ausencia y extensión del remanente traqueal⁽⁶⁾, muchas clasificaciones han sido propuestas, pero la más utilizadas es la de Floyd^(9,10) (Figura 1).

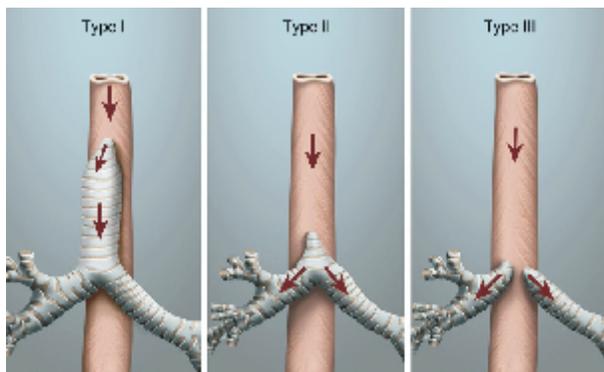


Figura 1. Clasificación de la atresia traqueal según Floyd.

El tipo 1 registra un corto segmento de la tráquea que se conecta al esófago anterior (frecuencia del 20 %), en la tipo 2 la vía aérea y el esófago son fusionados a nivel de la carina sin remanente traqueal (frecuencia

del 60 %) y la tipo 3 con los bronquios derecho y izquierdo directamente procedentes desde el esófago (frecuencia del 20 %)^(4,10). La supervivencia de los niños con agenesia traqueal es raro y la corrección es difícil, la supervivencia a corto plazo puede ser posible si hay una conexión fistulosa entre el esófago y los bronquios.

Hasta el momento existen 11 casos con diferentes grados de atresia traqueal que se han reanimado y se han tratado con diversos procedimientos reconstructivos, paliativos y traqueales. Los informes publicados solo han notificado la supervivencia de tres casos^(11,12)

CASO CLÍNICO

Recién nacido de sexo femenino, hija de mujer de 38 años de edad, gesta dos, 33 semanas de edad gestacional con una ecografía prenatal que informa polihidramnios, arteria umbilical única, cámara gástrica de tamaño disminuido y por momento ausente lo que lleva a una sospecha de atresia de esófago, además se realiza una ecocardiografía prenatal que informa normal. Recibió maduración pulmonar a las 31 semanas, se realiza amniocentesis con estudio genético en sangre fetal a las 32 semanas, que informa cariotipo normal. Se realiza cesárea programada, nace recién nacido de sexo femenino, 38 semanas por Capurro, con peso de 2930 gramos, talla: 49 cm PC: 33 cm, presentó al nacer ausencia de llanto, dificultad respiratoria y trastorno para la intubación orotraqueal, con Apgar 4 al minuto y 8 a los 5 minutos, se constata pasaje de sonda orogástrica K 33 sin dificultad, durante la atención inmediata. Ano y coanas permeables, arteria umbilical única. Es trasladado a unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN). Ingreso a asistencia mecánica respiratoria (ARM). Se realizó ecocardiografía con anatomía normal, ecoencéfalo normal y ecografía abdominal con leve ectasia renal izquierda. A las 6 hs. de vida presentó extubación no programada, se intentó intubación orotraqueal sin éxito, visualizándose correctamente la glotis, pero se constata dificultad en el avance del tubo endotraqueal con una detección aparente por debajo de la glotis, ante sospecha de estenosis subglótica, se solicitó evaluación por el Departamento de Otorrinolaringología, quienes realizan laringoscopia rígida directa donde se constata cierre total de

subglotis, se realiza esofagoscopia sin observarse defecto anterior (fistula). El paciente fue ventilado con bolsa y mascarilla, con lo cual mejora. Se realiza tomografía de cuello y tórax (Figura 2) donde se constata "atresia traqueal" de aproximadamente 4 cm con fistula esofagotraqueal a nivel de la Carina (Tipo II).

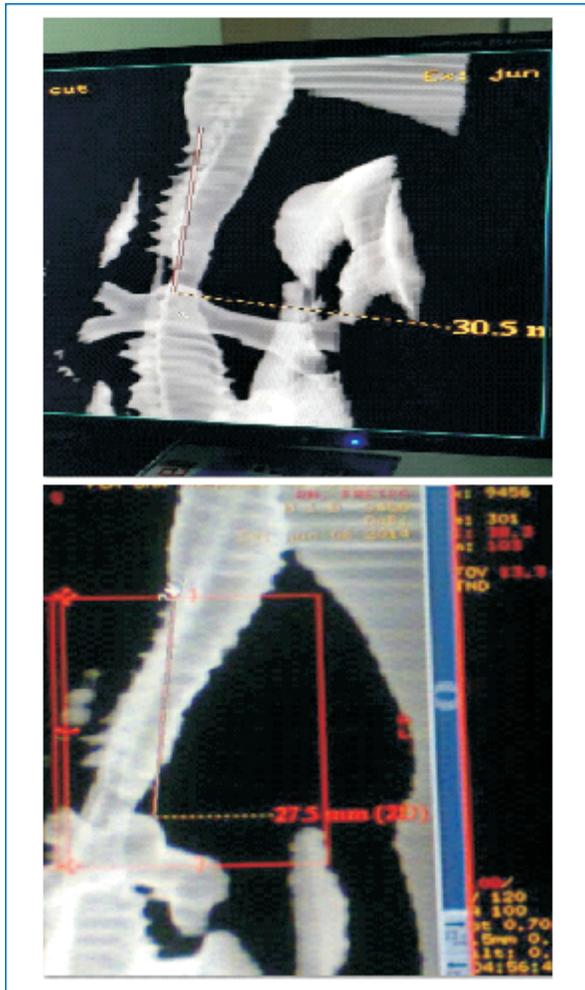


Figura 2. Tomografía de cuello y tórax.

El paciente se conecta a BIPAP con lo cual se mantiene estable, durante 6 horas, se decide Intubación Esofágica (por medio del cual es ventilado el paciente), se conecta a ARM se realiza cirugía de urgencias, ligadura de cardias con gastrostomía, realizado en la UCIN con éxito. Al 3º día de vida se realiza 2ª cirugía en dicho acto quirúrgico se confirma atresia traqueal tipo II, ausencia casi completa de la tráquea se decide cirugía paliativa que consiste en una esofagostomía cutánea con colocación de cánula traqueal asegurando vías aéreas y además una esofagostomía superior para aspirado de secreciones.

A pesar de todos los esfuerzos médicos, paciente fallece al 6º día de vida, ante colapso de vías aéreas.

DISCUSIÓN

Se presenta este caso por ser la agenesia traqueal una malformación de infrecuente presentación y alta mortalidad⁽⁹⁾. Es de causa desconocida, que embriológicamente tiene su origen entre la 3ª y 6ª semanas de gestación, en que se produce la división del tubo digestivo primitivo^(2,13,14). La laringe es siempre normal, terminando en un fondo de saco glótico, con cuerdas vocales normales y sin anillos cartilagosos. Debido a las comunicaciones aerodigestivas que existen en esta malformación, persiste una ventilación pulmonar temporal^(1,2). Los signos clínicos de agenesia traqueal aparecen inmediatamente al momento del nacimiento con grave dificultad respiratoria, ausencia de llanto y dificultad para la intubación^(1,2,10,15). La agenesia traqueal Tipo II es la más frecuente y es la que corresponde a nuestro caso^(7,3). Entre los casos reportados se observa también la asociación con el síndrome de Charge, cabe destacar que nuestro paciente no tuvo otras malformaciones congénitas asociadas⁽⁷⁾.

Nuestro objetivo es notificar esta patología poco frecuente, ya que es el primer caso descrito en nuestro hospital que se presenta como un caso clínico complejo, sometido a cirugías paliativas y con un equipo manejado en forma multidisciplinaria, la sobrevivencia del paciente fue de 6 días mayor al reportado en otros casos, creemos que esto se debe a la ausencia de otras malformaciones congénitas⁽⁷⁾.

En la actualidad, la reparación curativa y la supervivencia son imposibles a menos que haya suficiente tráquea distal o proximal para crear un traqueostoma. Se han propuesto varias técnicas, como es el caso de la traqueotomía distal, que resulta técnicamente imposible en la mayoría de los casos al ser sólo factible en aquellos que tienen un segmento traqueal normal⁽⁷⁾. Presenta asimismo una elevada susceptibilidad a la infección. La reconstrucción primaria es teóricamente el procedimiento de elección. Recientemente se ha conseguido con éxito el trasplante de tráquea, envuelta en epiplón, de forma experimental⁽⁸⁾. La investigación actualmente se centraliza en el tejido cartilaginoso diseñado para la reparación quirúrgica de los defectos traqueales⁽⁹⁾.

REFERENCIAS

1. Mansito González N, López Torres O, Moreno Kim S, Hernández Hernández J, Hernández Pérez A. Agenesia Traqueal: presentación de un caso. *Rev Med Electrón* [Internet]. 2010 Nov [citado 2014 May]; 32(6). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242010000600012&lng=es.
2. Dunner D, Kay Redfield J. Congenital malformations, trachea [Internet]. New York: Medscape; 2007 Nov [citado 2014 Mar]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/>
3. Ergun S, Tewfik T, Daniel S. Tracheal agenesis: a rare but fatal congenital anomaly. *McGill J Med*. 2011;13(1):10.
4. Kerschner J, Klotch DW. Tracheal agenesis: a case report and review of the literature. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1997;116(1):123-28.
5. Dijkman KP, Andriessen P, van Lijnschoten G, Halbertsma FJ. Failed resuscitation of a newborn due to congenital tracheal agenesis: a case report. *Cases J*. 2009;17(2):7212.
6. De Jose Maria B, Drudis R, Monclús E, Silva A, Santander S, Cusí V. Management of tracheal agenesis. *Pediatric Anaesth*. 2000;10(4):441-44.
7. López L, Ortiz C, Guzmán M, Ruz M, Estrada M. Atresia traqueal y síndrome de Charge: reporte de caso. *Rev CES Med*. 2007;21(1):121-30.
8. Pratap A, Saha GS, Bhattarai BK, Yadav RP, Nepal A, Bajracharya A, Kumar A, Adhikary S. Tracheal agenesis type B: further evidence to a lethal congenital tracheal malformation. *J Pediatr Surg*. 2007;42(7):1284-47.
9. Heimann K, Bartz C, Naami A, Peschgens T, Merz U, Hörnchen H. Three new cases of congenital agenesis of the trachea. *Eur J Pediatr*. 2007;166(1):79-82.
10. Morán RA, Campo González A, Balleste López I, Peña Cedeño A. Atresia de tráquea. *Rev Cubana Pediatr* [Internet]. 2010 Dic [citado 2014 Mar]; 82(4):98-103. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312010000400010&lng=es.
11. Sandu K, Monnier, P. Congenital tracheal anomalies. *Otolaryngol Clin North Am*. (2007);40(1):193-217.
12. Das BB, Nagaraj A, Rao AH, Rajegowda BK. Tracheal agenesis: report of three cases and review of literature. *Am J Perinatol*. 2002;19(7):395-400.
13. Crombleholme TM, Sylvester K, Flake AW, Adzich NS. Salvage of a fetus with congenital high airway obstruction syndrome by ex utero intrapartum treatment (EXIT) procedure. *Fetal Diagn Ther*. 2000;15(5):280-82.
14. Kiatchoosakun P, Jirapradittha J, Taksaphan S, Teeratakulpisarn J, Nitinavakarn B, Tantisirin C. Tracheal agenesis: a case report. *J Med Assoc Thai*. 2003;86(11):1086-90.
15. Felix JF, van Looij MA, Pruijsten RV, de Krijger RR, de Klein A, Tibboel D, Hoeve HL. Agnesis of the trachea: phenotypic expression of a rare cause of fatal neonatal respiratory insufficiency in six patients. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006;70(2):365-70.