

Diagnóstico tardío de agenesia pulmonar en paciente pediátrico. Reporte de un caso^a

JUANA HERNÁNDEZ R.^{1,4}, NATHALY E. BACHELOT P.^{2,4}, CINDY A. CIFUENTES L.^{3,4}

Late diagnosis of Pulmonary Agenesis in a pediatric patient. A case report

Agenesis of the lung is a rare congenital malformation of pulmonary development, characterized by the total or partial absence of one or both lungs, originating in the earliest stages of embryogenesis, which entails severe morphological and functional changes. The symptoms can range from respiratory distress or evidence of recurrent lung infections to being asymptomatic. Although diagnosis is mostly made in early childhood, some cases may go unnoticed and remain undiagnosed until later stages such as adulthood. Hence the importance of case reports such as the one presented below. This is a 16-year-old male patient with a history of hospitalization at birth for 6 months without definitive diagnoses; later he presented dyspnea of great exertion until reaching to dyspnea of small exertion, intermittent dry cough, audible wheezing at a distance over years of evolution, and he was managed as an asthmatic patient without improvement. The case was revisited and findings compatible with left pulmonary agenesis were identified in a chest tomography study.

Keywords: Humans; Lung agenesis; Delayed diagnoses; Tomography, X-Rays computed; Embryonic Development.

Resumen

La agenesia pulmonar es una rara malformación congénita del desarrollo pulmonar, que se caracteriza por la ausencia total o parcial de uno o ambos pulmones, originada en las fases más tempranas de la embriogénesis, la cual conlleva graves cambios morfológicos y funcionales. La sintomatología puede ser amplia desde dificultad respiratoria o evidencia de infecciones pulmonares recurrentes, hasta pasar asintomáticos. Aunque en su mayoría el diagnóstico se podría realizar en la infancia temprana, un remanente de casos podría pasar desapercibidos y no ser diagnosticados hasta etapas posteriores como la adultez. De ahí la importancia del reporte de casos como el que se presentará a continuación. Se trata de paciente masculino de 16 años de edad con antecedente de hospitalización al nacimiento durante 6 meses sin diagnósticos definitivo; posteriormente presentó disnea de grandes esfuerzos hasta llegar a disnea de pequeños esfuerzos, tos seca de forma intermitente, sibilancias audibles a distancia de años de evolución, multitratado como paciente asmático sin mejoría. Se reaborda caso encontrando en estudio de tomografía de tórax hallazgos compatibles con agenesia pulmonar izquierda.

Palabras clave: Seres humanos; Agenesia pulmonar; Diagnóstico tardío; Malformación congénita; Tomografía computarizada; Desarrollo embrionario.

^a La presentación de este artículo cuenta con aprobación del Comité de ética institucional (Centro Médico “20 de Noviembre”).

¹ Neumóloga Pediatra.

² Residente de Cirugía Pediátrica primer año.

³ Residente de Pediatría de tercer año.

⁴ Centro Médico Nacional 20 de Noviembre. Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado (ISSSTE). CDMX. México.

Introducción

Las malformaciones pulmonares congénitas comprenden un conjunto variado de alteraciones en el desarrollo que perturban a toda la estructura pulmonar conformado por el parénquima pulmonar, la circulación pulmonar y el drenaje venoso. Su frecuencia oscila entre 30 y 42 casos por cada 10,000 habitantes^{1,2}. La agenesia pulmonar, es una condición anatómica y clínica poco común en el espectro pediátrico y plantea interrogantes profundas en el ámbito de la neumología pediátrica. Se caracteriza por la ausencia parcial o total del desarrollo pulmonar durante el período gestacional, desafiando los cimientos de la fisiología respiratoria desde una etapa temprana del desarrollo fetal^{3,4}. En cuanto a su etiología esta sigue sin ser comprendida del todo; sin embargo, existen factores de tipo genético y ambientales que podrían interactuar en la generación de esta malformación, presentándose de forma aislada o sindrómica^{4,5}. Establecer el tipo de malformación y la sintomatología definirá el manejo a seguir y dependiendo de las malformaciones asociadas se podrá establecer tanto la morbilidad, así como el pronóstico².

Caso clínico

Paciente masculino de 16 años de edad, con antecedente de ser producto de Gesta 1, embarazo normoevolutivo, nacido a término de 38 semanas, Apgar 6/7, que cursó con dificultad respiratoria y requirió intubación orotraqueal al nacimiento, permaneciendo hospitalizado durante 20 días con diagnóstico de sepsis por *Pseudomonas aeruginosa*, insuficiencia renal e hiperbilirrubinemia. Egresó con oxígeno suplementario; sin embargo, persiste con dificultad respiratoria y es reingresado, permaneciendo hospitalizado hasta los 6 meses de vida, no se cuenta con radiografías de tórax. A los 4 meses se diagnostica enfermedad por reflujo gastroesofágico decidiéndose realizar una funduplicatura. Evoluciona con mejoría clínica, por lo que egresa con administración de oxígeno suplementario 2 L/min que se retira a los 9 meses de vida. Posteriormente cursó con infecciones respiratorias repetidas asociadas a eventos de sibilancias, que requirió en varias ocasiones uso de oxígeno suplementario y terapia inhalada, con mejoría parcial de la sintomatología, valorado por múltiples médicos dando diagnóstico de asma y otorgando manejo con Salbutamol/bromuro de ipratropio en aerosol y desde hace 4 años, Budesonida/Formoterol aerosol con

mejoría parcial. Persiste con disnea de grandes esfuerzos que progresa a pequeños esfuerzos, hipoxemia con saturaciones de 84% respirando aire ambiente, tos seca de forma intermitente y dificultad respiratoria, por lo que fue hospitalizado. La radiografía de tórax mostró atelectasia total izquierda por lo cual es derivado a un centro de mayor complejidad (Centro Médico Nacional) para continuar su estudio. Al ingreso presentaba requerimiento de oxígeno suplementario de 1L/min, palidez mucocutánea generalizada, respiración ruidosa, movimiento de amplexión disminuido del lado izquierdo, asimetría torácica del lado izquierdo, presencia de pectoriloquia infraclavicular izquierda, auscultación con soplo tubárico infraclavicular bilateral, disminución del murmullo pulmonar infraescapular izquierdo, percusión submate en la misma región. Los exámenes de laboratorio se encontraron dentro de límites normales (Tabla 1).

La radiografía de tórax (Figura 1) mostró ausencia del pulmón izquierdo. La tomografía de tórax mostró hipoplasia pulmonar izquierda con atelectasia de segmentos posteriores y sobredistensión pulmonar derecha compensatoria. La broncoscopia visualizó a nivel de la carina un bronquio principal derecho, El lavado bronquial reportó cultivos negativos. El ecocardiograma reveló una presión sistólica de arteria pulmonar (PSAP) de 29 mmHg, y una presión media de arteria pulmonar (PMAP) de 23 mmHg; se detectó hipoplasia pulmonar izquierda y el gammagrama

Tabla 1. Exámenes de laboratorio

	Valor
A. Biometría hemática	
Leucocitos	5.100 µl
Hemoglobina	14,1 g/dl
Hematocrito	41,5%
Neutrófilos	3.290 µl
Linfocitos	1.300 µl
Monocitos	320 µl
Eosinófilos	160 µl
Basófilos	20 µl
Plaquetas	139.000 µl
B. Química sanguínea	
BUN	17 mg/dl
Glicemia	76 mg/dl
Creatinina	0,54 mg/dl



Figura 1. Radiografía de tórax frontal. Herniación de parénquima pulmonar derecho, no se evidencia pulmón izquierdo. Elevación del estómago hacia la cavidad torácica.

de perfusión no llegó a ser concluyente. Ante la sospecha de malformación broncopulmonar congénita se realizó angiotomografía de tórax con reconstrucción tridimensional confirmando diagnóstico de agenesia pulmonar izquierda (Figuras 2, 3, 4)

Actualmente con tratamiento conservador a base de rehabilitación pulmonar, está evolucionando con mejoría de clase funcional, sin requerir uso de oxígeno suplementario, ni cursar con nuevas infecciones respiratorias bajas.



Figura 2. TAC de Tórax. Ventana para mediastino, estructuras vasculares desplazadas a la izquierda; ausencia de bronquio principal izquierdo, arteria pulmonar izquierda hipoplásica. Pulmón derecho herniado.



Figura 3. TAC de Tórax. Ventana para parénquima, pulmón derecho herniado ocupando el 50% del hemitórax izquierdo, sin patrones anormales en su interior. Ausencia de pulmón izquierdo.



Figura 4. Reconstrucción vista anterior en corte coronal. Se observa ausencia de bronquio principal izquierdo y pulmón izquierdo. Pulmón derecho herniado.



Figura 5. Reconstrucción vista posterior en corte coronal, ausencia de bronquio principal izquierdo y pulmón izquierdo.

Discusión

La agenesia pulmonar, un trastorno pulmonar de baja prevalencia a nivel global, la incidencia aproximada es de 1 por cada 15.000 recién nacidos vivos². Cuando se presenta de forma unilateral, los pacientes pueden cursar asintomáticos durante etapas tempranas de la vida debido a una hiperinsuflación compensatoria pulmonar contralateral de manera temporal, ya que la funcionalidad pulmonar se comprometerá en algún punto⁵. La mayoría de los casos son izquierdos y se pueden asociar a malformaciones cardiovasculares, musculoesqueléticas, gastrointestinales y renales. Sin embargo, la agenesia pulmonar bilateral conlleva un pronóstico incompatible con la vida^{4,6,7}. Fue descrita originalmente por De Pozzi en 1673, durante la autopsia de una mujer⁸.

El desarrollo pulmonar embrionario inicia durante la cuarta semana de gestación cuando el esbozo pulmonar nace de la porción ventral del intestino primario⁸. Cualquier alteración durante este proceso puede originar esta malformación congénita y aunque la etiología no se ha precisado aún, incluye factores genéticos, teratogénicos y mecánicos^{6,9,10}. Se han formulado diferentes hipótesis entre las cuales se encuentran: un desarrollo anormal del primero y segundo arcos branquiales durante la embriogénesis, la ausencia del desarrollo de las yemas pulmonares, una lesión teratogénica o vascular, anomalías genéticas, defectos en el plasma germinal, consanguinidad paterna, infecciones virales o factores nutricionales, como la deficiencia de vitamina A y de ácido fólico^{6,9}. En la clasificación de Morales Villagómez las malformaciones se caracterizan en las que participa el aparato respiratorio, propias del órgano, malformaciones de los vasos pulmonares, defectos en la división de tabique y localización aberrante de tejidos en el pulmón¹¹. En el año 1913, Schneider y Schwatbe clasificaron la agenesia de pulmón en 3 tipos, clasificación que fue modificada posteriormente por Boyden y que sigue siendo utilizada en la actualidad:

- **Tipo 1 o Agenesia:** consiste en la ausencia total de parénquima, bronquio y arteria pulmonar.
- **Tipo 2 o Aplasia:** ausencia de parénquima pulmonar con presencia de bronquios rudimentarios.
- **Tipo 3 o Hipoplasia:** presencia variable y poco desarrollada de parénquima pulmonar, árbol bronquial y vascular⁸.

Nuestro caso corresponde a un tipo 1 ya que se corroboró la ausencia de parénquima pulmonar,

bronquio y arteria pulmonar mediante angiotomografía y broncoscopia. La detección temprana se puede realizar mediante el uso de ecografía prenatal donde se puede observar un desplazamiento mediastinal y la ausencia de ramificación de la arteria pulmonar fetal, no obstante, la variabilidad de síntomas podría confundir al evaluador clínico por la amplia gama de signos y síntomas presentes en esta entidad^{3,6}. Al considerar el proceso diagnóstico, es fundamental tener en cuenta la amplia gama de manifestaciones clínicas asociadas con la agenesia unilateral.

Al nacimiento en algunos casos se manifiesta como síndrome de insuficiencia respiratoria aguda, en otros el paciente permanece asintomático hasta la edad adulta, sin embargo, es una condición que suele diagnosticarse en la niñez ya que el paciente presenta infecciones respiratorias repetidas; al examen físico pueden presentar asimetría torácica, hipersonoridad a la percusión del tórax donde hay parénquima pulmonar y matidez contralateral. La auscultación de los ruidos cardíacos se encuentra desplazado de su zona habitual⁸; como en el caso presentado el cual tiene antecedente de infecciones respiratorias repetidas recibiendo múltiples tratamientos sin mejoría, se desconoce si contaba con radiografías de tórax a pesar de ello no se sospechó una malformación pulmonar congénita como causa, lo que destaca su relevancia debido a que los casos diagnosticados en edad adulta suelen ser asintomáticos y se detectan incidentalmente en algún examen de rutina¹¹.

Se sospecha el diagnóstico por la ausencia o disminución de los ruidos respiratorios en uno de los hemitórax; en la radiografía de tórax se muestra opacidad total en un hemitórax, hiperinsuflación compensada y herniación del pulmón contralateral, hiperlucidez retroesternal y desplazamiento posterior de las estructuras mediastinales. Nuestro caso clínico mostró estas alteraciones a la exploración física, que, si bien fue hospitalizado con diagnóstico de atelectasia total izquierda, esta entidad es uno de los diagnósticos diferenciales principales, por lo que el diagnóstico se confirma con tomografía computarizada¹² e idealmente con angiotomografía o angiografía^{9,11}.

La realización de un ecocardiograma y ecografía abdominal es fundamental para descartar otras malformaciones, como el riñón en herradura, persistencia del conducto arterioso y el síndrome VACTERL* (grupo de defectos de nacimiento

*VACTERL es un acrónimo en que cada letra representa la primera letra de la ubicación de una anomalía del síndrome: V = vértebras; A = ano; C = corazón; T = tráquea; E = esófago; R = riñón; L = legs (extremidades inferiores).

que ocurren juntos y que afectan varias partes del cuerpo), las cuales se descartan en nuestro caso, así como para evaluar complicaciones principalmente hipertensión pulmonar, encontrando hipertensión pulmonar leve en el caso presentado, con PMAP 23 mmHg. La fibrobroncoscopia ayuda a confirmar la terminación en fondo de saco de los bronquios afectados; las pruebas de función pulmonar suelen ser normales^{9,11}. El abordaje terapéutico se ajusta conforme a la categorización de la enfermedad, seguido de la instauración de medidas de soporte adecuadas, así como la implementación de fisioterapia pulmonar, con el propósito de mejorar la capacidad pulmonar individual de los pacientes⁶.

El pronóstico de la enfermedad se fundamenta en la identificación de anomalías congénitas concurrentes, presentes en una proporción superior al 50% de los pacientes, particularmente aquellas vinculadas con malformaciones cardíacas, gastrointestinales y musculoesqueléticas, vasculares y genitourinarias, lo cual influye significativamente en el curso clínico y las posibilidades de recuperación^{2,3,8,13}. El adecuado diagnóstico, manejo y la asesoría prenatal impactan positivamente en la reducción de la mortalidad y la mejora el pronóstico¹⁴.

Conclusión

El diagnóstico oportuno de la agenesia pulmonar disminuiría las comorbilidades en el paciente, para esto contamos con herramientas que deben ser implementadas desde la realización adecuada del control prenatal para así identificar factores de riesgo asociados a la patología. Un diagnóstico tardío afecta ampliamente la calidad de vida del paciente y prolonga el uso de medicación inadecuada con sus respectivos efectos adversos a largo plazo. Pese a que se realizó un diagnóstico tardío en este paciente, con el enfoque actual se logró una estabilización de la progresión de los síntomas.

Agradecimientos

Al paciente y a los familiares que permitieron publicar el caso.

Al Centro Médico Nacional 20 de noviembre, por permitirnos desarrollar nuestra especialidad y apoyarnos en el cumplimiento de nuestras metas académicas.

Referencias bibliográficas

1. LEE EY, DORKIN H, VARGAS SO. Congenital Pulmonary Malformations in Pediatric Patients: Review and Update on Etiology, Classification, and Imaging Findings. *Radiol Clin N Am* 2011;49:921-48.
2. MANOHAR VM, SHIVANNA DN, RAMESH, VEMGAL P. Left pulmonary agenesis with single atrium simulating cardiac type of total anomalous pulmonary venous connection. *Ind J Thorac Cardiovasc Surg* 2008;24:180-3.
3. PIMENTA DA, AGUIAR FL, FERNANDES BC, ROLO R. Late diagnosis of pulmonary agenesis. *BMJ Case Rep* [Internet]. 2021 [citado el 25 de septiembre de 2023];14(10):e245233. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34706915/>
4. MERCEDES O, GISEL G, A. GC, DAVID T. Agenesia pulmonar [Internet]. *Redalyc.org*. [citado el 25 de septiembre de 2023]. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/2310/231018676009.pdf>
4. GREENOUGH A, AHMED T, BROUGHTON S. Unilateral pulmonary agenesis. *J Perinat Med* [Internet]. 2006;34(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1515/jpm.2006.011>
5. SOLANO-VÁZQUEZ DY, GUTIÉRREZ-MORALES G, CUEVAS-SCHACHT F, PÉREZ-FERNÁNDEZ LF. Agenesia pulmonar: reporte de dos casos. *Acta pediátr Méx* [Internet]. 2014 [citado el 25 de septiembre de 2023];35(6):477-82. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912014000600006
6. MANOHAR VM, SHIVANNA DN, RAMESH, VEMGAL P. Left pulmonary agenesis with single atrium simulating cardiac type of total anomalous pulmonary venous connection. *Ind J Thorac Cardiovasc Surg* 2008;24:180-3.
7. DINAMARCO PVV, PONCE CC. Pulmonary agenesis and respiratory failure in childhood. *Autops Case Rep* [Internet]. 2015 [citado el 25 de septiembre de 2023];5(1):29-32. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26484321/>
8. SINGH U, JHIM D, KUMAR S, MITTAL V, SINGH N, GOUR H, et al. Unilateral Agenesis of the Lung: A Rare Entity. *Am J Case Rep*. 2015;16:69-72.
9. GRADIS SANTOS OD, DEGRANDES RODRÍGUEZ BJ, AGUILERA TERCERO LG, GUTIÉRREZ VILLANUEVA SJ. Agenesia pulmonar como hallazgo infrecuente en adultos: reporte de caso: Agenesia pulmonar como un hallazgo incidental. *Cienc médica* [Internet]. 2021 [citado el 25 de septiembre de 2023];24(1):192-5. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S181774332021000100078
10. MORALES-VILLAGÓMEZ M. A propósito de una nueva clasificación de enfermedades pulmonares congénitas. *Neumol Cir Tórax*. 1972;33:363-75.
11. NAVARRO VERGARA DI, MOREIRA MEYER A,

- CÍCERO SABIDO R, NÚÑEZ PÉREZ-REDONDO C, GARRIDO ALARCÓN E. Agenesia pulmonar y riñón en herradura en la edad adulta: reporte de caso y revisión de la literatura. *Rev Médic Hosp Gen México* [Internet]. 2014 [citado 6 de diciembre de 2020]; 77(3):128-32. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.hgmx.2014.05.001>
12. SADIQI J, HAMIDI H. CT features of lung agenesis-a case series (6 cases). *BMC Med Imaging*. 2018;18(1):37. doi: 10.1186/s12880-018-0281-5. disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6208179/pdf/12880_2018_Article_281.pdf
13. MANAGOLI S, CHATURVEDI P, VILHEKAR KY, GAGANE N. Unilateral Pulmonary Agenesis and Renal Anomalies Associated with In Situ Neuroblastoma of The Adrenal Gland. *Indian J Pediatr* 2004;71(6):545-7.
14. SOLANO-VÁZQUEZ DY, GUTIÉRREZ-MORALES G, CUEVAS-SCHACHT F, PÉREZ-FERNÁNDEZ LF. Agenesia pulmonar: reporte de dos casos. *Acta pediátr Méx* [Internet]. 2014 [citado el 25 de septiembre de 2023];35(6):477-82. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912014000600006

Correspondencia a:

Dra. Juana Hernández Ruiz
Servicio de Neumología Pediatría, Centro Médico
Nacional 20 de Noviembre Instituto de Seguridad
y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado
(ISSSTE)
Avenida Félix Cuevas # 540, Colonia del Valle,
Delegación Benito Juárez,
Código postal 03100, CDMX, México
Email: draruiz08@gmail.com