ramr
Revista Americana de Medicina Respiratoria
American Review of Respiratory Medicine

CASUÍSTICA

ISSN 1852-236X

Malformación congénita de la vía aérea pulmonar en un recién nacido: Reporte de caso

Congenital Pulmonary Airway Malformation in a Newborn: A Case Report

Stand Niño, Iván[1]; Restrepo Hincapié, Andrea[2]; Aristizábal Ardila, Paula[3]; Sánchez Silvera, Zaira[4]; Peña Soto, Jorge[4]; Ovalle Villadiego, Carlota[5]

Recibido: 15/04/2025
Aceptado: 16/19/2025

Correspondencia
Andrea Restrepo Hincapié.
Correo electrónico: andrea-crisrh@gmail.com

RESUMEN

Las malformaciones pulmonares congénitas constituyen un factor disruptivo tanto en la formación de parénquima pulmonar funcional, como en la distribución de los vasos sanguíneos. Los estudios de imagen en la etapa gestacional se han convertido en una herramienta ampliamente disponible para la detección de patologías congénita, que, a su vez, han contribuido a un aumento en la incidencia de esta entidad. Sin embargo, en la práctica clínica, sigue siendo un reto la nomenclatura, el diagnóstico y el tratamiento de este trastorno. Presentamos el caso de un recién nacido de sexo femenino con antecedente prenatal de malformación congénita de la vía aérea pulmonar evidenciado en ultrasonido de rutina y confirmado en el período posnatal por tomografía y estudio histopatológico. Este reporte de caso tiene como objetivo describir una entidad de clasificación compleja con un curso clínico variable.

Palabras clave: Pulmón; Malformación congénita pulmonar; Cirugía de reducción de volumen pulmonar

ABSTRACT

Congenital lung malformations represent a disruption in development of functional pulmonary parenchyma and normal distribution of pulmonary vasculature. Prenatal imaging studies have become widely accessible tools for detection of congenital anomalies, contributing to increase the incidence of this condition. However, classification, diagnosis and management remain the main challenge in clinical practice. We present the case of a newborn with a congenital pulmonary airway malformation, initially detected through routine obstetric ultrasound and subsequently confirmed postnatally with computed tomography and histopathological analysis. This case report aims to describe a disease with a complex classification and variable clinical course.

Key words: Lung; Congenital lung malformation; Lung Volume Reduction

Rev Am Med Resp 2025;25:145-150. https://doi.org/10.56538/ramr.AZIR8143

[1] Neumólogo Pediatra, Escuela Colombiana de Medicina, Bogotá, Colombia. Docente de posgrado de Pediatría, Barranquilla, Colombia.
[2] Residente de Pediatría, Universidad Libre, Barranquilla, Colombia.
[3] Residente de Pediatría, Universidad Simón Bolívar, Barranquilla, Colombia
[4] Residente de Pediatría, Universidad Metropolitana, Barranquilla, Colombia.
[5] Residente de Pediatría, Universidad del Norte, Barranquilla, Colombia.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones pulmonares congénitas son un grupo de enfermedades, con una prevalencia de 30 a 42 casos por cada 100 000 personas y en algunos estudios representa entre el 5 % y el 18 % de todas las anomalías congénitas. En los últimos años, la incidencia de esta entidad se ha incrementado, gracias a los avances en la tecnología de ultrasonido para el cribado de malformaciones fetales, por lo que a largo plazo se espera que sea excluida de la lista de trastornos raros.[1]

La nomenclatura actual no deja de ser compleja pues se tienen en cuenta criterios como variantes genéticas, lesiones morfológicas, patrones histológicos, manifestaciones clínicas, entre otras condiciones que, si bien son de ayuda para una diferenciación práctica, no son excluyentes entre sí. La clasificación de Langston describe varios hallazgos patológicos: malformación adenomatoide quística, de grandes quistes (Stocker 1), malformación adenomatoide quística, de pequeños quistes (Stocker 2), malformación adenomatoide quística solida o adenomatoidea (Stocker 3); secuestro extralobar; quiste broncogénico; hiperinsuflación lobar congénita; hiperplasia pulmonar, atresia bronquial. Para el año 2002, se incluyen cinco subtipos de malformación congénita de la vía aérea que corresponden a una nueva clasificación propuesta por Stocker, basada en anomalías ocurridas a diferentes niveles del árbol traqueobronquial y en diferentes tiempos del desarrollo pulmonar.[2, 3]

El método diagnóstico de elección en el período prenatal es la ecografía, pues ofrece un buen perfil de seguridad, además de considerarse un estudio reproducible y económico. En la evaluación posnatal la tomografía computarizada de tórax es el estudio de preferencia, pues su rendimiento diagnóstico es superior con respecto a otros estudios. Se ha demostrado la poca concordancia entre la ecografía prenatal y el examen histológico posnatal para considerar el ultrasonido como único método diagnóstico, en comparación con la tomografía de tórax posnatal donde la concordancia con el estudio histológico es mayor, especialmente en la detección de vasos sistémicos anormales.[4]

El manejo expectante es una opción para aquellos pacientes asintomáticos y con lesiones de buen pronóstico. Sin embargo, en aquellos casos que cursan con inestabilidad hemodinámica o son de riesgo elevado para el desarrollo posterior de infecciones y neoplasias, la resección anatómica es el tratamiento sugerido.[5]

PRESENTACIÓN DEL CASO

Recién nacido de sexo femenino, producto de segundo embarazo adecuadamente controlado de madre de 21 años de edad, sin comorbilidades. En ecografía obstétrica realizada a las veinticuatro semanas de gestación describen aumento de la ecogenicidad pulmonar bilateral, acompañado de desplazamiento del eje cardíaco hacia la derecha, sin otras alteraciones morfológicas fetales identificables. Dicho estudio ecográfico fue concluido como malformación adenomatosa quística de pulmón. El nacimiento se produjo por cesárea a las 36 semanas de gestación, indicada por inicio de trabajo de parto pretérmino y comorbilidad fetal previamente descrita. Nace con un peso de 2900 g, talla de 49 cm, perímetro cefálico de 33 cm, bajo apgar 4/10, por lo que requirió ventilación mecánica invasiva de alta frecuencia, además de requerimiento inotrópico e inodilatador. En la revisión cefalocaudal, como hallazgo significativo, se observó una disminución marcada del murmullo vesicular en hemitórax izquierdo. En estudios posnatales de tomografía y radiografía de tórax, se evidenció una gran ocupación del parénquima pulmonar izquierdo por lesiones quísticas que hacían efecto de masa y desplazaban estructuras mediastinales con atelectasia importante del lóbulo inferior ipsilateral, además de pequeños focos quísticos en el lóbulo superior e inferior del pulmón derecho (Figura 1). En el ecocardiograma, hubo hallazgos de dextrocardia situs solitus, insuficiencia tricuspídea, insuficiencia mitral e hipertensión pulmonar. A los ocho días de vida, se lleva a la paciente a procedimiento quirúrgico a través de videotoracoscopia, donde se observa una gran tumoración quística que compromete ambos lóbulos del pulmón izquierdo, especialmente el lóbulo superior. Ante la complejidad del abordaje debido al tamaño de la lesión, se realiza una lobectomía superior izquierda por toracotomía. El espécimen fue estudiado por el servicio de patología, donde se describe una masa rectangular de color negruzco que mide 7 × 5 × 3 cm, de consistencia firme pero con áreas reblandecidas. En el estudio microscópico, se reveló la presencia de zonas de adenomatosas y quísticas, delimitadas por epitelio cúbico simple a cilíndrico bajo asociado a hemorragias intraalveolares recientes sin infiltración neoplásica

(Figura 2). De acuerdo a los hallazgos clínicos, histológicos y de imagen se hizo diagnóstico de malformación congénita de la vía aérea pulmonar tipo III. Posteriormente a la cirugía, su evolución fue tórpida, sin posibilidad de destete ventilatorio y mayor requerimiento de soporte vasoactivo por lo que fallece a los 29 días de vida.

DISCUSIÓN

La malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCVAP) se define como un trastorno de las vías respiratorias secundario a una alteración del componente epitelial de la yema bronquial, que se manifiesta con un crecimiento exagerado de las estructuras bronquiales y una disminución en el número de alvéolos. Esto predispone a la aparición de una masa multiquística de tejido pulmonar no funcionante o a áreas pulmonares adenomatosas. El patrón de herencia suele ser esporádico y hasta la fecha no se ha descrito factores maternos agravantes.[6, 7]

La nomenclatura se ha modificado desde 1949, cuando fue denominada por primera vez por Ch'in y Tang como malformación adenomatoidea quística congénita (MAQ); sin embargo, se logró demostrar que las lesiones quísticas estaban presentes en solo tres de los cinco subtipos descritos por Stocker y las lesiones adenomatoides en solo un subtipo, lo que podría generar confusión en el momento de categorizarlas. En 1977, Stocker, ajusta el nombre de MAQ por MCVAP como se conoce actualmente y las agrupa en tres tipos. Para el año 2002, este mismo autor amplía esta clasificación a cinco subtipos.[3, 5]

La lesión tipo 0 también llamada lesión traqueobronquial o displasia acinar es la menos frecuente con una proporción de 1 % a 3 % de todos los subtipos, el compromiso es bilateral con pulmones pequeños e hipoplásicos y se considera incompati-

Figura 1. A. Radiografía de tórax donde se evidencia desplazamiento de estructuras mediastinales por lesiones quísticas. B. Tomografía de tórax (ventana pulmonar); se observan, en corte transversal, múltiples quistes en el hemitórax izquierdo.

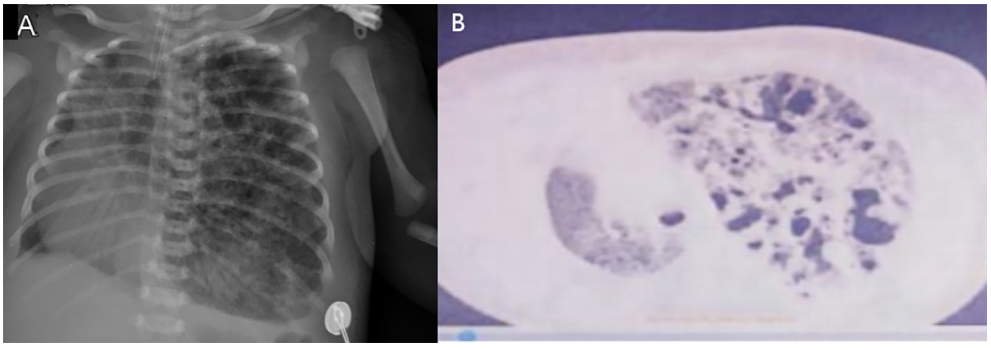
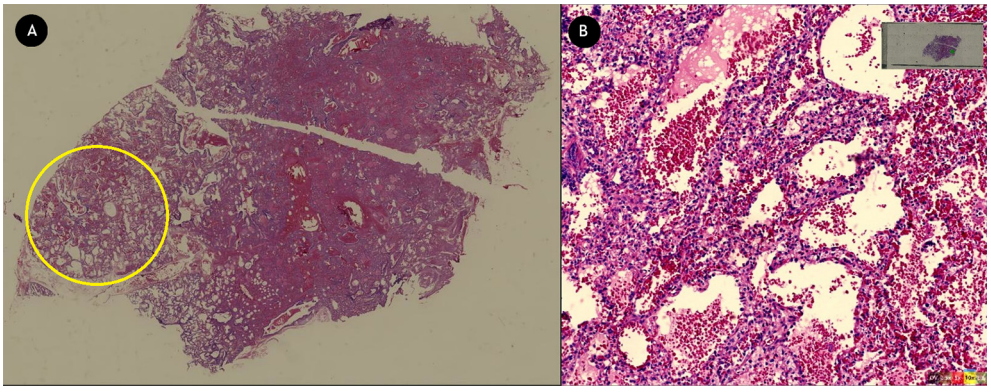


Figura 2. A. Corte histológico de tejido pulmonar teñido con H&E (vista panorámica). Se delimita parte del tejido que reemplaza el tejido alveolar normal, que configura un patrón multiquístico. B. Detalle microscópico de las estructuras donde se observa la pérdida del patrón alveolar normal asociada a hemorragias intraalveolares.



ble con la vida. La lesión tipo 1 o lesión bronquial/bronquiolar es la más frecuente con una proporción de 60 % a 65 %, suele ser unilobular y morfológicamente pueden ser lesiones multiquísticas o con un quiste dominante; los pacientes con esta alteración pueden presentar sintomatología respiratoria, pero el pronóstico mejora con la resección quirúrgica del segmento anatómico comprometido. La lesión tipo 2 o lesión bronquiolar suelen diagnosticarse en el primer año de vida, puede afectar parcialmente un lóbulo o, en ocasiones, la totalidad de un pulmón; este subtipo se ha relacionado con otras malformaciones congénitas hasta en un 50 % de los casos. La lesión tipo 3 o bronquiolar/alveolar suelen diagnosticarse intrauterinamente por la masa voluminosa de aspecto adenomatoide que, por lo general, abarca todo un pulmón y son pacientes que nacen con dificultad respiratoria grave por el desplazamiento del mediastino. La lesión tipo 4, o lesión alveolar, es una malformación hamartomatosa del acino. Tiende a comprometer un solo lóbulo; se diagnostica de manera incidental por neumotórax o procesos infecciosos y suele relacionarse con neoplasias.[5, 8]

Teniendo en cuenta los avances en los últimos años en cuanto a la disponibilidad de métodos de diagnóstico prenatales, Andrew Bush, uno de los neumonólogos pediátricos de mayor reconocimiento en la actualidad, señala la inconsistencia que puede surgir al emplear el término malformación adenomatoide quística congénita tanto en el período prenatal como en el posnatal. En la etapa prenatal, dicho término puede aplicarse a una lesión que, incluso, puede desaparecer antes del nacimiento; sin embargo, en el período posnatal también se utiliza para describir una anomalía de suficiente gravedad como para requerir una lobectomía. Por lo tanto, para lograr una mayor precisión diagnóstica, se sugiere describir los hallazgos tal como se observan, en un lenguaje claro, sin especulaciones embriológicas, manteniendo separadas las descripciones clínicas y las patológicas.[9]

Hoy en día, los mecanismos celulares exactos involucrados en la patogenia de este trastorno siguen siendo motivo de estudio. Se han realizado ensayos en ratones transgénicos, en los que se ha logrado identificar una sobreexpresión de factores de crecimiento de fibroblastos (FGF) tipo 7 y 10 en el mesénquima pulmonar, los cuales interfieren en la morfogénesis pulmonar de la MCVAP. La displasia acinar se asocia con genes que codifican el factor de transcripción TBX4 donde hay una disrupción en la vía de señalización epitelial-mesenquimal TBX4-FGF. En la lesión tipo 1, se ha descrito hiperplasia atípica de células caliciformes que puede predisponer a adenocarcinoma mucinoso. La distinción entre la lesión tipo 1 y tipo 2 es compleja, ya que en ambas se han reportado mutaciones en los genes KRAS, GNAS y EGFR. De igual manera, se sugiere que la lesión tipo 3 puede ser producto de mutaciones en mosaico del KRAS que surgen en el epitelio pulmonar en las primeras etapas del desarrollo y las coloca dentro del creciente grupo de rasopatías; sin embargo, no se ha reportado relación de la lesión bronquiolar/alveolar con el adenocarcinoma mucinoso. La lesión tipo 4 se ha estudiado en varias familias y, en algunos casos, se ha logrado identificar características rabdomiosarcomatosas de alto grado. En este subtipo, se han detectado mutaciones del gen DICER1 en más del 70 % de los niños con lesiones alveolares, además de otras identificadas en el gen TP53. Algunos estudios recientes han sugerido un cambio en la denominación de este subtipo y lo consideran un blastoma pleuropulmonar.[10, 11]

El tratamiento de elección para las malformaciones pulmonares congénitas de mal pronóstico y con repercusión clínica importante en edades tempranas, sigue siendo quirúrgico; sin embargo, en pacientes asintomáticos y con una expectativa de vida alta esta opción es debatible. Si bien, la resección pulmonar se considera una alternativa para conservar la capacidad alveolar, minimizar el riesgo de malignidad, y prevenir complicaciones infecciosas, se debe tener en cuenta el riesgo de morbilidad respiratoria posterior. El manejo expectante es una opción razonable para aquellas lesiones pequeñas que se acompañan de síntomas leves, y se sugiere la realización de una tomografía de tórax alrededor de los seis meses de edad, de acuerdo a las circunstancias particulares de cada paciente, pues se han descrito lesiones detectadas de manera prenatal que en la evolución posnatal retrogradan solas.[12]

El seguimiento a largo plazo de los pacientes posquirúrgicos con malformación congénita pulmonar es muy limitado. En un estudio realizado en España, se registraron complicaciones agudas posoperatorias en un 28 % de la población estudiada, sin embargo, el seguimiento solo se realizó durante el primer mes tras la lobectomía pulmonar. En Italia, se evaluaron pacientes que fueron

sometidos a resección pulmonar, y después de un año de seguimiento pulmonar, los efectos a largo plazo registrados en orden de frecuencia fueron los siguientes: tos crónica, infecciones recurrentes, sibilancias, poca tolerancia al ejercicio y desarrollo de deformidades en el tórax y columna; estos hallazgos no fueron estadísticamente significativos en la mayoría de las variables estudiadas, excepto en los resultados de la espirometría donde se pudo demostrar una correlación significativa entre la neumonectomía y el deterioro de la función pulmonar a largo plazo. Se necesitan más estudios de seguimiento, que expliquen el riesgo/beneficio del procedimiento quirúrgico en los pacientes con MCVAP, teniendo en cuenta que, en los estudios unicéntricos previamente descritos, este fue el diagnóstico más frecuente dentro de las malformaciones pulmonares congénitas y la mayoría de los pacientes se mantuvieron libre de síntomas respiratorios antes de la intervención quirúrgica.[13, 14]

En Latinoamérica, se han realizado algunos estudios descriptivos de pacientes con malformaciones congénitas pulmonares; la MCVAP ha sido el tipo de lesión más frecuente, seguida del secuestro pulmonar y lesiones híbridas. En cuanto a el espectro clínico, y a diferencia de los países europeos, se ha encontrado una mayor proporción de pacientes sintomáticos antes del procedimiento, desde insuficiencia respiratoria perinatal potencialmente fatal hasta infecciones broncopulmonares recurrentes en niños mayores.[15, 16]

En este caso clínico, la paciente nació con una lesión pulmonar de gran tamaño, con repercusión en los sistemas respiratorio y hemodinámico, por lo que el desenlace final fue el fallecimiento, a pesar del tratamiento quirúrgico oportuno. Los cambios reportados en ecocardiograma pueden ser secundarios a desplazamiento de estructuras mediastinales; sin embargo, no se descarta que estos hallazgos sean indicativos de malformaciones congénitas asociadas.

CONCLUSIÓN

Las malformaciones pulmonares congénitas representan un grupo heterogéneo de trastornos, que requieren la participación de múltiples especialidades con el fin de armonizar las conductas terapéuticas. La disyuntiva entre el manejo conservador y el manejo quirúrgico sigue siendo controversial en pacientes con sintomatología menor, por lo que se necesitan más estudios prospectivos.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Este caso clínico fue presentado previamente en el XII Simposio de enfermedades huérfanas, realizado en marzo del 2025, en la ciudad de Barranquilla, donde se presentó en modalidad tipo póster. Actualmente este artículo no se encuentra en proceso de selección en otra revista. Se cuenta con el permiso de los responsables del cuidado del menor para la obtención de la información, así como se garantizó la confidencialidad; todo esto fue informado de manera clara verbalmente y respaldado a través del consentimiento informado. Este manuscrito ha sido leído y aprobado por todos los autores que figuran en la publicación, los que, a su vez, declaran no tener conflictos de interés potenciales. La presente investigación no ha recibido financiación y, en este caso, no aplican experimentos en seres humanos ni animales.

Conflicto de intereses
Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar

BIBLIOGRAFÍA

1. Cancemi G, Distefano G, Vitaliti G, et al. Congenital Lung Malformations: A Pictorial Review of Imaging Findings and a Practical Guide for Diagnosis. Children (Basel). 2024;25;11:638. https//doi.org/10.3390/children11060638.
2. Lagston C. New concepts in the pathology of congenital lung malformations. Semin Pediatr Surg 2003;12:17-37. https//doi.org/10.1053/spsu.2003.00001.
3. Stocker J. Congenital pulmonary airway malformation - a new name for and an expanded classification of congenital cystic adenomatoid malformation of the lung. Histopathology 2002;41(Suppl.2):424-58. https://www.researchgate.net/publication/284194320/
4. López-Díaz M, Antón-Pacheco JL, Gallego-Herrero C, et al. Diagnostic accuracy of imaging compared to histology in congenital lung malformations. An Pediatr (Engl Ed). 2023;99:304-11. https://doi.org/10.1016/j.anpede.2023.10.002.
5. Saavedra M, Guelfand M. Enfoque actual de las malformaciones pulmonares. Revista médica clínica Las Condes. 2017;28:29-36. https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2017.01.003.
6. Macías Zambrano F, Garzón Ávila H, Vela Merino D, Santamaría A, Herdoíza Arroyo, L. Malformación congénita de la vía aérea pulmonar. Reporte de un caso. Metro Ciencia, 2020;28;21-8. https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol28/4/2020/21-28
7. Mehta PA, Sharma G. Malformación congénita de las vías respiratorias pulmonares. [Actualizado el 7 de agosto de 2023]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551664/
8. Valmaggia C, Guadalupe A, Machado K. Malformación congénita de la vía aérea pulmonar: a propósito de un caso clínico. Arch Pediat Urug 2022;3(2):e309. https://doi.org/10.31134/ap.93.2.25

9. Bush A. Congenital lung disease: a plea for clear thinking and clear nomenclature. Pediatr Pulmonol. 2001;32:328-37. https://doi.org/10.1002/ppul.1126
10. Pederiva F, Rothenberg SS, Hall N, et al. Congenital lung malformations. Nat Rev Dis Primers. 2023;2:9:60. https://doi.org/10.1038/s41572-023-00470-1.
11. Dehner LP, Schultz KAP, Hill DA. Congenital Pulmonary Airway Malformations with a Reconsideration and Current Perspective on the Stocker Classification. Pediatr Dev Pathol. 2023;26:241-9. https://doi.org/10.1177/10935266221146823
12. Le M, Harms P, Peldschus K, Junge CM, Tomuschat C, Reinshagen K. A Series of 40 Congenital Lung Malformation Cases and the Informative Value of CPAM Lesion Ratios. Pediatr Rep. 2025;9;17:5. https://doi.org/10.3390/pediatric17010005
13. López-Díaz M, Cano Novillo I, Morante-Valverde R, et al. Thoracoscopic Lobectomy for Congenital Lung Malformation in Children: Evolving Management Strategies and Their Impact in Outcomes. J Pediatr Surg. 2025;60:161992. https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2024.161992.
14. Farolfi A, Ghezzi M, Calcaterra V et al. Congenital Lung Malformations: Clinical and Functional Respiratory Outcomes after Surgery. Children (Basel). 2022;9:1881. https://doi.org/10.3390/children9121881.
15. Pardo L, Viveros J, Carrillo J, et al. Manifestaciones radiológicas De Malformaciones Pulmonares congénitas. Experiencia De Tres Hospitales En Bogotá. Rev. colomb. radiol. 2019;30:5117-25. https://doi.org/10.53903/01212095.67
16. Núñez-Paucar H, Atamari-Anahui N, Valera-Moreno C. Congenital pulmonary malformations in children in a pediatric hospital in Peru, 2010-2020. Bol Med Hosp Infant Mex. 2023;80:235-41. https://doi.org/10.24875/BMHIM.23000055.