

Manga traqueal cartilaginosa. Reporte de dos casos

Tracheal cartilaginous sleeve. Report of two cases

Ricardo Alarcón G.¹, Raúl Bustos B.^{2,3}, Gino Marisio L.¹, María José Leal W.¹

¹Servicio de

Otorrinolaringología y Cirugía
Cabeza y Cuello. Hospital
Guillermo Grant Benavente.
Concepción, Chile.

²Unidad de Cuidados
Intensivos Pediátricos.

Clínica Sanatorio Alemán.
Concepción, Chile.

³Unidad de Cuidados
Intensivos Pediátricos. Hospital
Guillermo Grant Benavente.
Concepción, Chile.

Los autores declaran no tener
conflicto de interés.

Recibido el 27 de noviembre
de 2022. Aceptado el 27 de
marzo de 2023.

Correspondencia:
Ricardo Alarcón G.
Orompello 450 4° piso
Concepción, Chile
Email: ricalarc@udec.cl

Resumen

La manga traqueal cartilaginosa es una malformación de la vía aérea donde no se distinguen anillos traqueales. Un segmento continuo de cartílago se extiende desde el cricoides, pudiendo llegar hasta los bronquios principales. Está asociada a síndromes de craneosinostosis con la mutación *FGFR2*, además de muertes prematuras por oclusión de la tráquea con tapones mucosos. Se presenta el curso clínico de pacientes portadores de manga traqueal cartilaginosa en el contexto de una malformación craneofacial. Caso 1. Masculino, al nacer hipoplasia del tercio medio facial. Polisomnografía: índice de apnea/hipopnea de 37,7/hr. Laringotraqueobroncoscopia (LTBC): tráquea sin anillos cartilaginosos desde cricoides hasta bronquios fuentes. Se indica traqueostomía. Caso 2. Masculino, al nacer cráneo en trébol. Poligrafía: Síndrome de apnea/hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS) leve. Revisión vía aérea: desde subglotis hasta bronquios principales se extiende tráquea en manga. Se indica traqueostomía. En el contexto de una craneosinostosis en niños, especialmente con mutación *FGFR2*, creemos necesario realizar una LTBC en búsqueda de manga traqueal, ya que si es diagnosticada se debe recomendar traqueostomía, mejorando su expectativa de vida. Si la indicación de traqueostomía fuese por SAHOS, es obligatoria una LTBC preoperatoria, para evitar el no tener referencias anatómicas en el proceso.

Palabras clave: Manga traqueal, síndrome de Pfeiffer, mutación *FGFR2*, traqueostomía.

Abstract

A tracheal cartilaginous sleeve is a malformation of the airway in which the tracheal rings are indistinguishable. A continuous segment of cartilage extends from the cricoid, and it may reach all the way to the main bronchi. It is associated with various craniosynostosis syndromes with the *FGFR2* mutation, in addition to premature deaths due to occlusions caused by mucus plugs in the trachea. Here we present the clinical course of patients who suffer from Tracheal Cartilaginous Sleeve in the context of a craniofacial malformation. First case. Male, presenting at birth a midfacial hypoplasia. Polysomnography: presents a 37,7/h index of apnea/hypopnea. Laryngotracheobronchoscopy (LTB): trachea is without cartilaginous rings from the cricoid to the main bronchi. A tracheostomy is indicated. Second case. Male, cloverleaf skull at birth. Polysomnography: Obstructive Sleep Apnea-Hypopnea Syndrome (OSAHS) non-severe degree. Revision of the airway: the trachea in sleeve extends from the subglottis to the main bronchi. A tracheostomy is indicated. In the context of craniosynostosis in children, especially with *FGFR2* mutation, we believe it is necessary to do an LTB in the search of a tracheal sleeve, since if it is diagnosed a tracheostomy must be indicated, to better the life expectancy of the patient. If the tracheostomy indication comes from an OSAHS, a preoperative LTB is obligatory to avoid not having anatomical references during the procedure.

Keywords: Tracheal sleeve, Pfeiffer syndrome, *FGFR2* mutation, tracheostomy.

Introducción

La manga traqueal cartilaginosa (MTC) es una malformación de la vía aérea caracterizada por ausencia de anillos traqueales. En lugar de arcos cartilagosos, un segmento continuo de cartílago se extiende en forma variable desde el cartílago cricoides, pudiendo llegar hasta los bronquios principales en los casos más severos. Puede no tener pars membranosa (forma de O como la subglotis) o, solamente, una pars membranosa muy estrecha. Esta rara malformación está asociada a varios síndromes de craneosinostosis con la mutación FGFR2 siendo más frecuente en síndromes de Apert, Crouzon, Pfeiffer y Beare Stevenson. De no ser diagnosticada se asocia a muertes prematuras por la oclusión con tapones mucosos de la tráquea¹⁻⁵.

Caso Clínico 1

Masculino, parto cesárea, 36 semanas. Al nacer destaca exoftalmo, hipoplasia tercio medio facial sospechoso de síndrome de Crouzon o Pfeiffer. Tomografía axial computarizada (TAC) de cerebro no reveló craneosinostosis. Polisomnografía: índice de apnea hipopnea (IAH) 37,7/hr. Ingresa a UCI a los 2 meses de edad por presentar dos episodios de apnea, requiriendo estímulo para recuperación. Al ingreso destaca frecuencia respiratoria de 55/minuto, retracción costal, saturación O₂ 86%. Se maneja con cánula nasal de alto flujo (CNAF) a 5 litros, lo que permite estabilizarlo.

Se realiza LTBC: orofaringe con colapso completo anteroposterior por retroposición de base de lengua, laringe y subglotis normales, tráquea sin anillos cartilagosos desde cricoides hasta bronquios fuentes, pared traqueal posterior con segmento membranoso rudimentario que se extiende hasta carina, calibra con tubo 3,5 (Figura 1). Poligrafía con CNAF: IAH de 28,4/hr. Con estos hallazgos, se indica realizar traqueostomía (TQT). En el intraoperatorio se confirmó ausencia de anillos traqueales correspondiendo, por su extensión, a manga traqueal cartilaginosa grado 4, se confirma con broncoscopia la posición supracarinal de la punta de la cánula⁶.

El estudio genético panel INVITAE® demostró variante patogénica del gen FGFR2 mutación C324A, asociado a espectro de malformaciones esqueléticas faciales y craneosinostosis. TAC de tórax reveló vía aérea sin estenosis, observándose ausencia de cartílagos traqueales (Figura 2).

Caso Clínico 2

Masculino, parto cesárea, 38 semanas. Ecografía prenatal pesquisa craneosinostosis y exoftalmo. Al nacer destaca cráneo en forma de trébol, proptosis, hipoplasia maxilar superior. TAC cerebro: craneosinostosis con cráneo trilocado. A los 17 días de vida se traslada desde otro centro hospitalario a UCI Hospital Guillermo Grant Benavente, para seguimiento y manejo neuroquirúrgico.

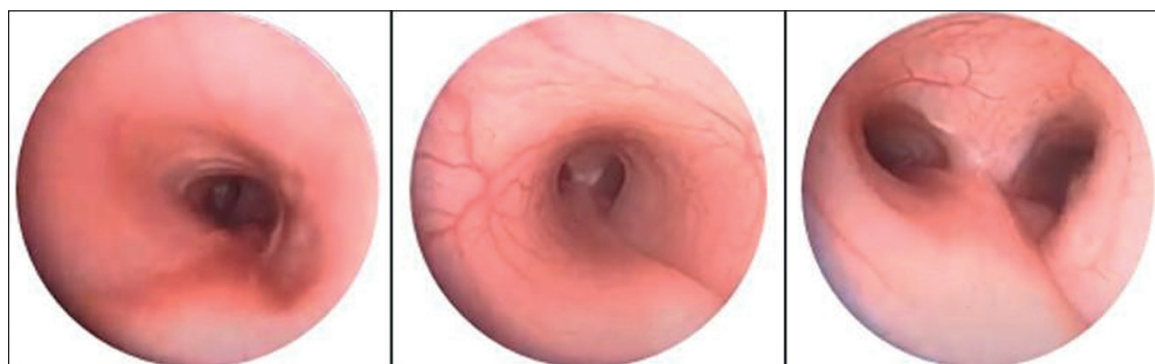


Figura 1. Laringotraqueobroncoscopia. Tráquea sin anillos cartilagosos hasta bronquios fuentes, pared traqueal posterior con segmento membranoso rudimentario hasta carina.

CASO CLÍNICO



Figura 2. Tormografía computarizada de tórax. Reconstrucción 3D vía aérea que muestra ausencia de cartílagos traqueales.

Ingresa estable, con FiO_2 21%, alimentación enteral por succión. A las horas de ingreso se evidencia tendencia a regurgitar y crisis de atoro tras succión, por lo que se instala sonda orogástrica. Se realiza poligrafía: IAH de 4,3/hr, con saturación mínima de 82%. LTBC: laringe y subglotis normales, desde subglotis hasta bronquios principales se extiende tráquea en manga enrollada sobre si misma con pars membranosa rudimentaria. Se indica TQT, la cual se realiza sin incidentes. Evaluado por Genetista, impresiona Síndrome Pfeiffer tipo 2, se solicita panel INVITAE®.

Discusión

Pickrell analizó una cohorte de 27 pacientes con craneosinostosis, de éstos se encontró 8 (29%) pacientes con distintos grados de manga traqueal cartilaginosa, de acuerdo a la clasificación de Noorily⁶ 40% correspondían a grado 2, 30% grado 1, 10% grado 4 y correlacionó la necesidad de TQT con el grado. De las grado

2, el 50% requirió TQT, mientras que en las grado 3 y 4, el 100% lo requirió¹¹.

Wenger revisó una cohorte de 86 pacientes con craneosinostosis, encontrando una prevalencia de 22% de MTC⁹. Sin embargo, es posible que en ambos estudios la prevalencia esté subestimada, ya que no todos los pacientes de sus series fueron sometidos a broncoscopia.

Experimentalmente, se ha encontrado en modelo de craneosinostosis de ratones, que la mutación FGFR2 puede promover la diferenciación de cartilago ectópico al inducir proliferación condrocítica y que sería el incremento en el número de células, lo que interrumpiría el proceso de segmentación y que al disminuir el número de condrocitos por ablación genética, se restaura parcialmente la tráquea⁷.

La fisiopatología está dada por la rigidez traqueal. La ausencia de los segmentos membranosos entre los anillos y la disminución/ausencia de la porción membranosa posterior, limita la expansión y contracción de la tráquea durante el ciclo respiratorio, disminuyendo la capacidad de clearance de secreciones durante la tos^{8,9}. No se conoce el potencial de crecimiento de la MTC, pudiendo presentar un subcrecimiento en relación al resto del cuerpo, aumentando la mortalidad del síndrome³. Su presencia empobrece el pronóstico del paciente por las complicaciones de vía aérea y las otras anomalías propias del síndrome³.

Esta malformación presenta una mortalidad de 90% antes de los dos años^{4,10}. El diagnóstico está basado en la LTBC, y se debe tener conciencia de su existencia. Varios reportes de casos muestran que los hallazgos, inicialmente, pasan desapercibidos, no realizándose el diagnóstico en la primera LTBC^{2,8}.

La motilidad de la tráquea durante la LTBC es limitada por la rigidez y en algunos casos se puede asociar a traqueobroncomalacia³. El principal hallazgo es la carencia de anillos cartilagosos en forma de C. Estos anillos están fusionados verticalmente, en un grado variable según la severidad. El largo de la MTC puede variar de 5 anillos hasta involucrar, completamente, la tráquea y bronquios principales. La forma en su sección transversal puede ser circunferencial o puede tener una estrecha pars membranosa^{2,3}.

La TQT ha sido el principal manejo de la vía aérea, permitiendo prolongar la esperanza

de vida de estos pacientes, como demostró el meta análisis de Lertsburapa¹⁰, por el bypass que genera de la vía aérea superior y porque permite optimizar el toilet traqueobronquial.

Dada la ausencia de referencias anatómicas habituales, la decisión de donde realizar la ventana traqueal, debe basarse en la LTBC previa o intraoperatoria. Además de contar con cánulas de distintos largos^{2,3,11}.

Requiere vigilancia y frecuentes LTBC para la prevención y el manejo del tejido de granulación. El tratamiento máximo del reflujo laringotraqueal está recomendado.

En casos con MTC cortas, está descrita su resección con anastomosis traqueal término-terminal, mientras que los segmentos largos pueden ser tratados con *slide tracheoplasty*, pero con alta morbilidad⁸. En los casos en los que se extiende hasta los bronquios principales no existe, actualmente, una recomendación quirúrgica.

En pacientes con craneosinostosis, el marcado predominio de su sintomatología respiratoria alta y SAHOS asociado, ocultan síntomas específicos laríngeos o traqueales. Además, se suele realizar nasofibroscofia solamente¹¹, sin explorar la vía aérea bajo el plano glótico. Si esta malformación no se busca, se retrasa el diagnóstico y el tratamiento. El promedio de edad en que se realiza la traqueostomía en pacientes no sometidos a LTBC, fue 2,7 años, mientras que en los que se realizó LTBC, fue 0,82 años¹¹.

No realizar la LTBC de rutina en estos pacientes, puede representar que la MTC sea un hallazgo intraoperatorio durante la traqueostomía o en la necropsia.^{2,4,9-11}

Una alternativa, al menos como tamizaje, es la ecotomografía cervical ayudando a tener una primera sospecha en pacientes con craneosinostosis, ya que puede diferenciar los anillos normales y MTC¹².

La alteraciones de la vía aérea alta en pacientes con estos síndromes, son multinivel, por la hipoplasia del tercio medio facial, atresia/estrechez de coana y macroglosia, requiriendo múltiples intervenciones que, finalmente, requieren traqueostomía^{2,5} en espera de la edad y condición necesaria para la cirugía de avance medio facial que solucionará el problema obstructivo¹³.

El hallazgo inesperado durante la TQT,

puede llevar a una errónea toma de decisiones intraoperatorias, en relación a la apertura traqueal y al número de cánula a utilizar^{2,3,11}.

La rigidez traqueal y su estenosis dificulta la estimación y tolerancia a las cánulas o tubos endotraqueales, lo que conduce a una mayor formación de granulaciones, siendo una de las causas de mortalidad tardía en estos pacientes^{2,3,8,9}. Se debe realizar una ventana traqueal para prevenir dificultades derivadas de la rigidez traqueal, al introducir el tubo de traqueostomía o en cambios posteriores. En la literatura no se encuentra una recomendación sobre qué técnica quirúrgica utilizar. En nuestros casos, realizamos la ventana traqueal mediante flap de Björk permitiendo dejar una fistula madura que minimiza el riesgo de introducir el tubo en falsa vía y mantiene abierta, aún sin el tubo, por el efecto auto-estático del flap traqueal, facilitando los cambios de cánula. La incisión en la tráquea ofrece más resistencia de lo habitual y observamos que la mucosa se despega del cartílago fácilmente. Se recomienda realizar LTBC intraoperatoria para decidir la posición de la ventana en función del largo traqueal². En nuestros casos realizamos esas mediciones en la primera LTBC y decidimos hacerla 1,5 cm bajo el borde inferior del cartílago tiroides, permitiendo quedar bajo la subglotis y que la cánula no quedara monobronquial.

Conclusión

En el contexto de una craneosinostosis en niños, especialmente, con mutación FGFR2, creemos necesario realizar una LTBC en busca de MTC, ya que si es diagnosticada se debe recomendar traqueostomía, mejorando su expectativa de vida. Si la indicación de traqueostomía fuese por SAHOS, es obligatoria una LTBC preoperatoria, para evitar el no tener referencias anatómicas en el proceso.

Bibliografía

1. D'Anza B, Canto-Helwig C. Tracheal cartilaginous sleeve in apert syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2014;150:1086-7.
2. Stater BJ, Oomen KPQ, Modi VK. Tracheal cartilaginous sleeve association with syndromic

CASO CLÍNICO

- midface hypoplasia. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg.* 2015; 141:73-7.
3. Hockstein NG, McDonald-McGinn D, Zackai E, Bartlett S, Huff DS, Jacobs IN. Tracheal anomalies in Pfeiffer syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2004;130:1298-302.
 4. Wenger TL, Bhoj EJ, Wetmore RF, Mennuti MT, Bartlett SP, Mollen TJ, et al. Beare-Stevenson syndrome: Two new patients, including a novel finding of tracheal cartilaginous sleeve. *Am J Med Genet Part A.* 2015;167:852-7.
 5. Hamilton J, Clement WA, Kubba H. Management of congenital cartilaginous sleeve trachea in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014; 78:2011-4.
 6. Noorily MR, Farmer DL, Belenky WM, Philippart AI. Congenital Tracheal Anomalies in the Craniosynostosis Syndromes. *Journal of Pediatric Surgery.* 1999; 34:1036-39
 7. Hines EA, Jones MKN, Harvey JF, Perlyn C, Ornitz DM, Sun X, et al. Crouzon syndrome mouse model exhibits cartilage hyperproliferation and defective segmentation in the developing trachea. *Sci China Life Sci.* 2019; 62:1375-80.
 8. Colomb C, Hippard HK, Arlber K, Canadas K, Watcha M. A Delayed Finding of a Tracheal Cartilaginous Sleeve in a Patient with Pfeiffer Syndrome Type 2 and a Complex Airway History. *A&A Case Reports.* 2015; 5:36-9.
 9. Wenger TL, Dahl J, Bhoj EJ, Rosen A, McDonald-McGinn D, Zackai E, et al. Tracheal cartilaginous sleeves in children with syndromic craniosynostosis. *Genet Med.* 2017;19:62-8.
 10. Lertsburapa K, Schroeder JW, Sullivan C. Tracheal cartilaginous sleeve in patients with craniosynostosis syndromes: a meta-analysis. *J Pediatr Surg.* 2010; 45:1438-44.
 11. Pickrell BB, Meaie JD, Canadas KT, Chandy BM, Buchanan EP, Cañadas KT, et al. Tracheal Cartilaginous Sleeve in Syndromic Craniosynostosis: An Underrecognized Source of Significant Morbidity and Mortality. *J Craniofac Surg.* 2017;28:696-9.
 12. Wanner MR, Marine MB, Dahl JP. Ultrasound diagnosis of tracheal cartilaginous sleeve in a patient with Pfeiffer syndrome. *Pediatr Radiol.* 2018 ;48:1814-6.
 13. Saxby C, Stephenson KA, Steele K, Ifeacho S, Wyatt ME, Samuels M. The Effect of Midface Advancement Surgery on Obstructive Sleep Apnoea in Syndromic Craniosynostosis. *J Craniofac Surg.* 2018; 29:92-95.