

Agenesia del lobo medio associata a malacia dei bronchi lobare superiore ed inferiore di destra con iperinsufflazione del lobo inferiore

Middle lobe agenesis with right upper and lower lobe bronchus malacia and right lower lobe overinflation

Riassunto

Viene descritto il caso di un soggetto adulto paucisintomatico con agenesia del lobo medio e del suo bronco, sostituito da un abbozzo rudimentale, associata a malacia dei bronchi lobare inferiore all'origine e del bronco lobare superiore omolaterali, con iperinsufflazione del solo lobo inferiore destro. L'unica anomalia associata che abbiamo riscontrato è stata una malacia bronchiale localizzata.

Summary

A case of a slightly symptomatic adult woman is reported with complete agenesis of middle lobe and middle lobe bronchus, whose orifice was replaced by a rudimental sketch, associated with right lower lobe bronchus orifice and right upper lobe bronchus malacia, and isolated hyperinflation of right lower lobe. The only associated abnormality was therefore localized bronchial malacia.

Introduzione

Le patologie polmonari congenite si dividono in due tipi: quelle che nascono dall'intestino primitivo (es. malformazioni broncopolmonari) e quelle che interessano la vascolarizzazione polmonare. Il secondo tipo è spesso riconosciuto precocemente a causa dei segni e sintomi o per altre serie anomalie associate. Per contro, molte delle anomalie broncopolmonari sono asintomatiche e pertanto rimangono misconosciute fino all'età adulta. Osservazioni ormai storiche¹ riportano un riscontro broncografico di qualche anomalia della anatomia bronchiale in circa 1/10 pazienti; la più comune tra queste è il bronco tracheale.

Con il termine agenesia si definisce in genere l'arresto totale dello sviluppo embrionale di un organo, mentre per aplasia (che spesso viene usato come sinonimo di agenesia), si intende più propriamente un arresto di sviluppo parziale². L'arresto dello sviluppo di un polmone è una malformazione estremamente rara, che è stata classificata storicamente in tre gruppi da Schneider e Schwalbe³: 1) assenza completa di un polmone e della sua arteria polmonare; 2) assenza di un polmone e

della arteria polmonare, con presenza di un bronco rudimentale ad impianto sulla trachea; 3) ipoplasia di un polmone con bronco completamente formato. Dal punto di vista morfologico le agenesie coinvolgenti l'apparato respiratorio sono state distinte in: 1) una agenesia polmonare completa bilaterale; 2) una agenesia polmonare unilaterale; 3) una agenesia lobare⁴. Mentre l'agenesia e l'aplasia polmonare sono in genere individuate precocemente dopo la nascita, l'ipoplasia polmonare e l'ipoplasia o l'aplasia lobare possono rimanere a lungo silenti⁵. L'incidenza della agenesia di tessuto broncopolmonare non è conosciuta, ma può essere stimata intorno a 0,0034-0,0097%⁶.

L'agenesia polmonare ha un'incidenza di 1/15.000 neonati.

L'agenesia polmonare è tra tutte le forme quella relativamente più frequente, con un'incidenza di 1/15.000 neonati. Ad essa si associano multiple e gravi anomalie interessanti il cuore, i reni, i surreni, l'apparato muscolo-scheletrico (in particolare ano-



Loris Ceron¹ (foto)
Laura Mancino²
Paolo Fontana³
Enrico Lubin⁴
Maria Cristina Montino¹
Bruno Murer⁵
Fausto Rigo⁶
Andrea Zamperlin¹

¹ U.O. Pneumologia, Dipartimento Toraco-Polmonare e delle Vie Aeree ULSS 12 Veneziana; ² U.O. Pneumologia, Ospedale Vicenza; ³ U.O. Chirurgia Toracica, Dipartimento Toraco-Polmonare e delle Vie Aeree ULSS 12 Veneziana; ⁴ U.O. Radiodiagnostica, Ospedale dell'Angelo, Mestre (VE); ⁵ U.O. Anatomia Patologica, Ospedale dell'Angelo, Mestre (VE); ⁶ U.O. Cardiologia, Ospedale dell'Angelo, Mestre (VE)

Programma Attività Formativa ECM FAD

Responsabile Scientifico:

Loris Ceron

Codice ECM: 442-8116

Professione: Medico Chirurgo

Discipline: Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medicina Interna, Geriatria

Numero partecipanti: 1.000

Scadenza: 31 ottobre 2011

Parole chiave

Aplasia • Ipoplasia • Agenesia • Malacia

Key words

Aplasia • Hypoplasia • Agenesis • Malacia

Accettato il 21-10-2010.

malie di sviluppo del pollice), l'occhio (microftalmia), il diaframma, il tratto digestivo (fistole tracheo-esofagee, ano imperforato). Tali alterazioni sono presenti di solito quando l'agenesia interessa il polmone destro⁷⁻¹⁰ e sono in genere omolaterali al difetto polmonare¹¹; sono descritti però anche casi di anomalie multiple bilaterali associate ad interessamento polmonare bilaterale di vario grado (agenesia polmonare destra + polmone sinistro privo di lobi)¹¹, così come agenesia polmonare isolata (sia destra che sinistra), in assenza di anomalie associate¹²⁻¹³. Nelle forme di agenesia polmonare unilaterale e in quelle lobari può associarsi malacia dei bronchi residui¹⁴. La patogenesi può essere talvolta legata ad insulti sofferti in epoca prenatale¹⁵, ma in alcuni casi è stata ipotizzata una ereditarietà di tipo autosomico recessivo⁶; il carattere ipsilaterale delle anomalie associate è stato anche attribuito a difetti di sviluppo degli archi aortici durante l'embriogenesi¹⁰⁻¹¹.

Le agenesie lobari sono rare e di solito associate ad anomalie vascolari.

Le agenesie lobari sono rare e di solito associate ad anomalie vascolari; la localizzazione preferenziale è a livello del lobo superiore destro². Una ricerca attraverso medline ha permesso di rintracciare solo 4 segnalazioni di agenesia del lobo medio: due casi di agenesia del lobo superiore destro + agenesia del lobo medio, con associate anomalie vascolari complesse, cardiache e scheletriche⁶; un caso di aplasia del lobo medio, sbocco venoso anomalo, diaframma accessorio¹⁶; un caso di agenesia del lobo medio con manifestazione clinica di emoftoe¹⁷; un caso di agenesia dei lobi superiore destro e medio, ipoplasia del lobo inferiore destro in associazione a sindrome di Klippel Feil e Lown Ganong Levine¹⁸.

Caso clinico

Una paziente di 58 anni, di razza caucasica, è giunta alla nostra osservazione nel maggio 2007 per una iperlucentezza della metà inferiore del polmone destro, attribuibile ad una iperinsufflazione del lobo inferiore. L'anamnesi familiare era negativa per patologie broncopolmonari; vi era una modesta storia di fumo (4-5 sigarette al dì per 10 anni con interruzione da 20 anni), di frequenti episodi bronchitici da bambina e della presenza da diversi anni di dispnea per sforzi moderati.

Una TC del torace ad alta risoluzione ed uno studio con mezzo di contrasto hanno evidenziato l'assenza del lobo medio e del suo bronco tributario (Figura 1) ed una iperespansione del lobo inferiore omolaterale con aspetto di intrappolamento aereo (Figura 2). Tutte le principali diramazioni dell'arteria polmonare risultavano presenti con regolare distribuzione, senza anomalie riconoscibili; la TC addominale completa non evidenziava alterazioni di rilievo.

La broncoscopia ha messo in evidenza un quadro sostanzialmente normale a sinistra, mentre a destra ha segnalato:

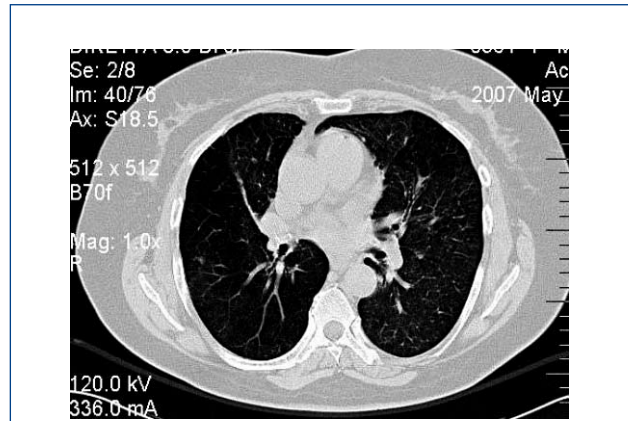


Figura 1. Assenza del lobo medio e del suo bronco tributario.

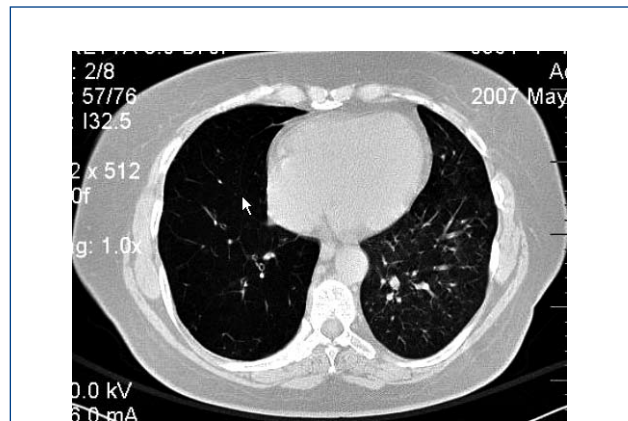


Figura 2. Iperespansione del lobo inferiore destro con aspetto di intrappolamento aereo.

1. un regolare impianto del bronco lobare superiore sul bronco principale, ma con decorso più lungo, calibro inferiore al normale e collasso dinamico espiratorio (Figura 3);
2. l'assenza del bronco lobare medio, sostituito da una fossetta con significato di abbozzo rudimentale;
3. la presenza di un collasso dinamico espiratorio completo dell'origine del bronco lobare inferiore, causa di intrappolamento di aria a valle (Figura 4);
4. una ectasia del bronco lobare inferiore e delle sue diramazioni, con mucosa pallida e virtuale assenza di secrezioni (Figura 5).

La spirometria è risultata compatibile con deficit ostruttivo moderatamente grave significativamente migliorato dalla somministrazione di salbutamolo (FEV₁ +21%); la misura dei volumi polmonari con metodo pletismografico ha fornito valori normali, mentre con la diluizione dell'elio volume residuo e capacità polmonare totale sono risultate ai limiti bassi della norma (rispettivamente 79% e 80% del teorico), con una differenza della capacità polmonare totale tra le due misure di 920 ml. La diffusione alveolo capillare del CO è apparsa lievemente ridotta (66%); l'emogasanalisi arteriosa è risultata nella norma. Una scintigrafia polmonare perfu-

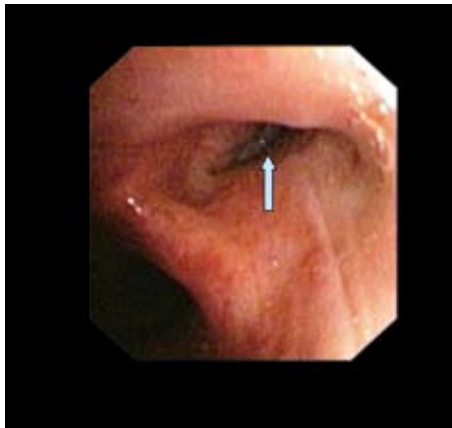


Figura 3. Bronco lobare superiore destro, che presenta decorso più lungo e calibro inferiore al normale.

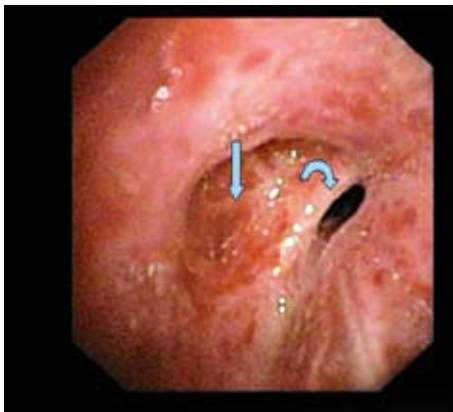


Figura 4. Abbozzo rudimentale del bronco lobare medio (freccia dritta); collasso dinamico espiratorio completo dell'origine del bronco lobare inferiore (freccia curva).



Figura 5. Ectasia del bronco lobare inferiore e delle sue diramazioni, con mucosa pallida e virtuale assenza di secrezioni.

soria ha mostrato una netta e disomogenea ipoattività della metà inferiore del campo polmonare destro, che faceva supporre un deficit della circolazione capillare da riflesso di Liljestrand - von Euler, o da apertura di shunts tra rami arteriosi polmonari e bronchiali. La paziente è stata sottoposta anche ad un test da sforzo cardiopolmonare, interrotto a 90W per elevati livelli pressori ed extrasistolia ventricolare; al massimo carico raggiunto si è avuta la comparsa di alterazioni della ripolarizzazione non tipiche per ischemia inducibile. La capacità aerobica estrapolata è risultata ai limiti inferiori della norma; l'emogasanalisi al massimo carico raggiunto ha messo in evidenza un aumento della pCO_2 (45 mmHg; base 38 mmHg) ed una consensuale desaturazione ossiemoglobinica (93%; base 97%), dati compatibili con la presenza di una limitazione di tipo ventilatorio. Un ecocardiogramma ha escluso alterazioni della contrattilità globale o zonale, segnalando però una pressione polmonare sistolica (PAPS) stimata di circa 40 mmHg; sotto sforzo, lo stesso ha documentato un incremento della PAPS durante la prova da 42 a 58 mmHg, evidenziando inoltre una risposta inotropica ipercinetica con gradiente dinamico apicale (in coincidenza con un sottoslivellamento di ST lieve diffuso) da verosimile disfunzione microcircolatoria.

Dato il quadro funzionale ostruttivo è stata instaurata una terapia di associazione con steroidi topici e betamimetici long-acting, che ha prodotto un lieve miglioramento del tracciato spirometrico.

È stata eseguita una seduta di broncoscopia rigida con dilatazione dell'imbocco del bronco lobare inferiore destro ed inserimento di una protesi in silicone.

Dopo approfondita discussione del caso e dopo aver condiviso la proposta con la paziente, in data 17.06.09 è stata eseguita una seduta di broncoscopia rigida con dilatazione dell'imbocco del bronco lobare inferiore destro ed inserimento di una protesi in silicone (modello Dumon, Novatech) 20 x 10 mm (lunghezza 20 mm, diametro esterno 10 mm). Tale procedura ha prodotto un immediato beneficio soggettivo con miglioramento della dispnea da sforzo; si è manifestata però una tosse secca che ha risentito positivamente di basse dosi di steroidi per os. Nessuna significativa variazione funzionale è stata invece documentata con la spirometria mentre nel test da sforzo cardiopolmonare non si sono più osservate alterazioni emogasanalitiche.

Discussione

Nel caso descritto la malacia dei bronchi lobare superiore ed inferiore di destra rappresenta l'unica anomalia osservata oltre alla assenza del lobo medio. La malacia del bronco lobare inferiore è responsabile dell'intrappolamento d'aria con distensione enfisematosa del lobo; lo stesso fenomeno non si è verificato

nel il lobo superiore, nonostante la malacia del bronco. Riteniamo che la diversa situazione osservata nei due settori lobari sia attribuibile alle differenti pressioni transpolmonari che si realizzano nella posizione ortostatica rispettivamente alle basi e agli apici (minor gradiente pressorio pleura-vie aeree alle basi); tale diverso comportamento dinamico regionale non è ovviamente apprezzabile durante una broncoscopia eseguita, nel nostro caso, a paziente supino. Durante uno sforzo intenso è altresì probabile che il collasso espiratorio si produca anche nel bronco lobare superiore (per aumento della pressione transpolmonare anche nei settori superiori del polmone); questo potrebbe spiegare la comparsa del quadro di ipoventilazione alveolare osservato durante il test da sforzo cardiopolmonare. L'alterazione emogasanalitica indicativa di ipoventilazione alveolare al carico massimo non è infatti comune nel bronchitico cronico, nel quale il reclutamento di unità funzionali durante attività fisica porta spesso ad un miglioramento degli scambi, mentre l'ipoventilazione alveolare è più tipica dei casi con severo intrappolamento aereo. Per quanto riguarda la lieve ipertensione polmonare a riposo ed il suo modesto incremento durante lo sforzo, questa non ha prodotto segni apparenti nel test da sforzo cardiopolmonare, probabilmente per una minore sensibilità di questo rispetto all'ecocardiogramma; tale ipertensione polmonare potrebbe correlare con il severo intrappolamento aereo.

Conclusioni

Le alterazioni dello sviluppo del tessuto polmonare (agenesie, aplasie, ipoplasie) rappresentano eventi molto rari in letteratura. Nei casi in cui l'anomalia sia parziale (ipoplasia) o interessi solo settori limitati del parenchima (lobi), essa può rimanere silente per tutta la vita, e rappresentare un reperto occasionale in corso di accertamenti eseguiti per motivi diversi.

L'anomalia parziale (ipoplasia) può rimanere silente per tutta la vita, e rappresentare un reperto occasionale.

Ad essa si accompagnano in qualche caso malacie della impalcatura cartilaginea bronchiale, che possono diventare sintomatiche nel corso degli anni, per la comparsa di un quadro funzionale di intrappolamento aereo; quando localizzate, le stenosi bronchiali malaciche possono in casi selezionati essere approcciate con l'inserimento di protesi endobronchiali, capaci di stabilizzare il bronco, anche se resta da stabilire l'impatto di un tale provvedimento sulla funzione polmonare.

La possibilità che alle anomalie congenite broncopolmonari si associno alterazioni di altri organi e strut-

ture intra- ed extratoraciche, impone da un lato la necessità di non dimenticare le patologie malformative polmonari nella diagnostica differenziale delle affezioni toraciche, e dall'altro di eseguire sistematicamente una broncoscopia e una TC toraco-addominale in presenza di patologie malformative multiple sistemiche.

Bibliografia

- 1 Atwell SW. *Major anomalies of the tracheo-bronchial tree*. Dis Chest 1967;52:611-5.
- 2 Riquet M, Souilamas R. *Malformations de l'appareil respiratoire observées chez l'adulte*. In : Encyclopédie Médico-Chirurgicale 6-000-A-05, p. 1
- 3 Schneider P, Schwalbe E. *Die Morphologie der Missbildungen des Menschen und der Thiere*. vol 3, pt 2. Jena: C. Fischer 1912, pp. 812-22.
- 4 Hasleton PS, eds. *Spencer's Pathology of the Lung*. Fifth Edition. Maidenhead, UK: McGraw-Hill 1985, pp. 67.
- 5 Della Pona C, Rocco G, Rizzi A, et al. *Lobar hypoplasia*. Eur Respir J 1991;4:1140-2.
- 6 Mardini MK, Nyhan WL. *Agenesis of the Lung. Report of four patients with unusual anomalies*. Chest 1985;87:522-7.
- 7 Gökhan GA, Ozbilim G, Bozova S, et al. *Unilateral pulmonary agenesis associated with colloidal goiter in a newborn: a case report*. Turk J Pediatr 2005;47:295-7.
- 8 Eroglu A, Alper F, Turkyilmaz A, et al. *Pulmonary agenesis associated with dextrocardia, sternal defects, and ectopic kidney*. Pediatr Pulmonol 2005;40:547-9.
- 9 Managoli S, Chaturvedi P, Vilhekar KY, et al. *Unilateral pulmonary agenesis and renal anomalies associated with in situ neuroblastoma of the adrenal gland*. Indian J Pediatr 2004;71:545-7.
- 10 Ootaki Y, Yamaguchi M, Oshima Y, et al. *Pulmonary agenesis with interrupted aortic arch*. Ann Thorac Surg 2001;72:1742-4.
- 11 Cunningham ML, Mann N. *Pulmonary agenesis: a predictor of ipsilateral malformations*. Am J Med Genet 1997;70:391-8.
- 12 Sharma S, Kumar S, Yaduvanshi D, et al. *Isolated unilateral pulmonary agenesis*. Indian Pediatr 2005;42:170-2.
- 13 Sahay S, Mathur RK, Shah A. *Isolated left lung aplasia with bronchial asthma*. Indian Pediatr 2006;43:817-20.
- 14 Stocker JT. *Congenital and developmental diseases*. In: Dail DH, Hammer SP, eds. *Pulmonary Pathology*. 2nd ed. Heidelberg, Germany: Springer Verlag 1993, pp. 155-190.
- 15 Aggarwal AN, Gupta D, Jindal SK. *Unilateral pulmonary agenesis with ipsilateral musculoskeletal anomalies*. J Assoc Physicians India 2002;50:1324-6.
- 16 Kärkölä P, Kairaluoma MI, Larmi TK. *Accessory diaphragm with total anomalous right pulmonary venous drainage and aplasia of the middle lobe. A case report*. Scand J Thorac Cardiovasc Surg 1977;11:133-6.
- 17 Kaitiälä EH, Larmi TK. *Aplasia of the middle lobe and haemoptysis simulating bronchogenic carcinoma*. Ann Chir Gynaecol Fenn 1971;60:62-4.
- 18 Bhagat R, Pant K, Singh VK, et al. *Pulmonary developmental anomaly associated with Klippel-Feil syndrome and anomalous atrioventricular conduction*. Chest 1992;101:1157-8.



Loris Ceron, U.O. Pneumologia, Ospedale dell'Angelo, via Paccagnella 11, 30174 Mestre (VE) - lorceron@tin.it

Gli Autori dichiarano di non avere alcun conflitto di interesse con l'argomento trattato nell'articolo.

Piano Formativo AIPO 2011 - Provider Accreditato n. 442

QUESTIONARIO ECM FAD

Percorso Formativo 442-8116

Crediti formativi ottenibili: 2

- 1) **La più comune anomalia anatomica bronchiale è:**
- l'agenesia del bronco lobare superiore destro
 - il bronco tracheale
 - la fistola tracheo-esofagea
 - l'agenesia di un polmone
- 2) **Il bronco tracheale è condizione anatomica comune:**
- nei maiali
 - nelle mucche
 - nelle pecore
 - in tutti i precedenti
- 3) **Per agenesia si intende:**
- l'arresto totale di sviluppo di un organo
 - l'incompleto sviluppo di un organo
 - l'arresto dello sviluppo post-natale di un organo
 - il mancato sviluppo su base genetica di un organo
- 4) **I sintomi della agenesia di una parte dell'organo respiratorio:**
- sono in genere presenti alla nascita
 - sono presenti alla nascita e si aggravano nel corso della vita
 - possono essere tardivi
 - sono in genere tardivi
- 5) **L'incidenza di agenesia di parti di tessuto bronco-polmonare è:**
- circa 5%
 - tra 1 e 2%
 - tra 0,1 e 0,2%
 - inferiore a 0,1%
- 6) **Tra le agenesie, la più frequente è:**
- l'agenesia del lobo superiore destro
 - l'agenesia polmonare
 - l'agenesia del lobo superiore sinistro
 - l'agenesia del lobo medio
- 7) **L'agenesia polmonare incide mediamente nella misura di:**
- 1/250.000 nascite
 - 1/150.000 nascite
 - 1/15.000 nascite
 - 1/5.000 nascite
- 8) **Le anomalie anatomiche associate sono più frequenti:**
- nella agenesia lobare, e sono in genere omolaterali
 - nella agenesia del polmone destro, e sono in genere omolaterali
 - nella agenesia del polmone sinistro, e sono in genere omolaterali
 - nella agenesia lobare, e sono in genere contro laterali
- 9) **Una delle anomalie ossee associate più frequenti osservate in letteratura è rappresentata da:**
- anomalie del pollice
 - anomalie dell'indice
 - anomalie dell'omero
 - anomalie del piede
- 10) **In generale, la patogenesi delle agenesie bronco-polmonari:**
- può essere dovuta a insulti in epoca prenatale
 - può avere alla base un difetto ereditario
 - spesso è ignota
 - tutte le precedenti
- 11) **L'insieme delle anomalie osservate nei pazienti con aplasia polmonare suggerisce:**
- un insulto durante la 10^a settimana di vita embrionale
 - un insulto durante la 4^a settimana di vita embrionale
 - un insulto durante la 1^a settimana di vita embrionale
 - nessuna delle precedenti
- 12) **Le anomalie congenite che interessano l'albero vascolare polmonare:**
- in genere sono asintomatiche
 - comportano sintomi gravi e precoci
 - si manifestano solo in età adulta
 - si accompagnano a cisti broncogene
- 13) **È possibile una ereditarietà di tipo:**
- autosomico dominante
 - autosomico recessivo
 - recessiva, legata al sesso
 - tutte le precedenti
- 14) **Le agenesie lobari:**
- sono relativamente frequenti
 - sono rare e di solito isolate
 - hanno una incidenza diversa a seconda della latitudine
 - sono rare e di solito associate ad anomalie vascolari

Nome Cognome

Firma e-mail

Per la verifica dell'apprendimento e l'attribuzione del credito formativo Ti chiediamo di restituire, dal 1 luglio al 31 ottobre 2011, il presente questionario compilato in ogni sua parte al numero di fax 02/67382337 o all'indirizzo e-mail: aipocem@aiporicerche.it. Il Provider si riserva n. 4 settimane di tempo per la valutazione.