

Dileme și dificultăți în CHAOS (sindromul de obstrucție congenitală înaltă a căilor respiratorii) – caz clinic

Dilemmas and difficulties in CHAOS (high congenital obstruction syndrome of respiratory paths) – clinical case

Dr. Adina ZAMFIR-CHIRU-ANTON¹, Conf. Dr. Alexandru ULICI¹, Conf. Dr. Mădălina GEORGESCU³,
Conf. Dr. Dan Cristian GHEORGHE²

¹Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Grigore Alexandrescu”, București

²Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „M.S. Curie”, București

³Institutul de Fonoaudiologie și Chirurgie Funcțională ORL, București

REZUMAT

Sindromul de obstrucție congenitală a căilor respiratorii superioare (CHAOS) este un sindrom rar, caracterizat prin leziuni malformative (diafragme, stenoze sau atrezii) ale laringelui și traheei asociate sau nu cu afecțiuni ale altor viscere. Decelarea sindromului se efectuează prin examen ecografic și RMN încă din primul trimestru de viață intrauterină. Incidența nu poate fi precizată, mulți dintre fetești decedând in utero sau la naștere. Autorii pun în discuție opțiunea abordării intervenției fetoscopice versus expectațiunea cu traheotomia la naștere în cazul unui făt cu CHAOS necompliat cu alte malformații.

Cuvinte cheie: CHAOS, traheotomie în urgență, fetoscopie intervențională

ABSTRACT

Congenital high airways obstruction syndrome (CHAOS) is a rare condition consisting of malformations of the larynx (diaphragm, stenosis, atresia) or trachea possibly associated with other organ congenital anomalies. Diagnosis can be established by ultrasound and MRI starting from the first trimester of pregnancy. Disease incidence cannot be assessed, many of the affected children dying at birth or in utero. The authors discuss the management of such a patient, comparing interventional fetoscopy and emergency post birth tracheostomy as alternatives, in cases where CHAOS does not associate other organ malformations.

Keywords: CHAOS, emergency tracheostomy, interventional fetoscopy

Sindromul de obstrucție congenitală a căilor respiratorii superioare reprezintă o entitate rară, caracterizată prin obstrucția înaltă de căi respiratorii (cel mai frecvent este citată atrezia de laringe (1), iar alte cauze pot fi: diafragmele

complete sau incomplete la nivelul laringelui și traheei, atrezia și stenozele laringiene sau traheale, chisturi laringiene) (2-4).

Obstacolul descris mai sus împiedică eliminarea fluidelor produse de plămâni din interio-

Adresă de corespondență:

Dr. Adina Zamfir-Chiru-Anton, Str. Serdarului nr. 9 Bl. 46B, Ap. 1, sector 1, București
E-mail: zamfiradina@yahoo.com

rul arborelui traheobronșic, acest aspect putând fi evidențiat ecografic prin dilatarea arborelui traheobronșic și aplatizarea diafragmului (5). În condițiile hiperplaziei pulmonare, cordul pare mic și comprimat în centru toracelui. Aspectele bolii pot fi detectate la un examen ecografic de rutină cel mai devreme în săptămâna a șaisprezecea de viață intrauterină (2).

Mecanismele fiziopatologice ale afecțiunii sunt explicate prin creșterea presiunii venoase toracice, cu diminuarea secundară a întoarcerii venoase, rezultând colaps cardiac, apariția ascitei, hidrops fetal și placentomegalie. Ascita este un element constant și precoce la feteșii cu CHAOS (3), fiind determinată de presiunea crescută în aorta abdominală și la nivelul venei cave inferioare. S-au citat în literatura de specialitate cazuri în care hiperplazia pulmonară se ameliorează în evoluția sarcinii prin apariția unei fistule faringotraheale sau a unor comunicări între trahee și esofag prin drenajul fluidului prin calea digestivă (2). Oligohidramniosul care apare precoce în evoluția sarcinii este explicat prin diminuarea cantității de lichid amniotic secundară obstrucției. Acesta mai poate fi evidențiat și în cazul sindromului Fraser (agenzia renală și ureterală, criptoftalmie, sindactilie, organe genitale ambigue și atrezie laringiană) (6). Polihidramniosul poate apărea, de asemenea, în perioade avansate ale sarcinii și este explicat prin compresiunea extrinsecă a esofagului cu dificultatea înghițirii.

Pentru salvarea copilului, s-au imaginat metode fetoscopice de dezobstrucție, care implică riscuri precum ruperea prematură a membranelor, hemoragie placentară și chiar moartea fătului (7). Alternativa este expectațiunea cu monitorizarea permanentă a fătului, iar la momentul nașterii se efectuează evaluarea endoscopică și traheotomia (8).

Caz clinic

Femeie în vâsta de 41 de ani, acum aflată în săptămâna 34 de sarcină, cunoscută cu multiple tentative de inseminare in vitro eșuate, se prezintă în urgență la camera de gardă ginecologie pentru sângerare de la nivelul placentei. Fătul a fost diagnosticat precoce antenatal în săptămâna a șaptesprezecea de viață intrauterină cu sindrom de obstrucție de căi respiratorii înalte (Fig. 1).

Se decide cezariana de urgență, iar intervenția complexă se execută de către o echipă formată din ginecolog, neonatolog, anestezist și medic otolaringolog.

Examenul laringoscopic este efectuat în momentul extracției fătului, cu cordonul ombilical neclamat, pentru a beneficia în continuare de circulația materno-fetală și, implicit, de oxigenarea asigurată de aceasta. Cu ajutorul laringoscopului, se evidențiază epiglota normal conformată, dar corzile vocale erau neregulate, cu aspect cicatricial, simfizate, cu un spațiu glotic punctiform, insuficient pentru supraviețuire (Fig. 2). Se decide traheotomia de necesitate și ventilația copilului pe o sondă de intubație fără balonaș, introdusă pe stoma traheală. Apoi, este clamat cordonul ombilical, se detașează nou-născutul și se practică extracția placentei.

Din anamneză, decelăm aspecte importante care explică laringele cicatriciale evidențiate la laringoscopia directă din momentul nașterii. Afecțiunea copilului este descoperită ecografic într-o clinică din străinătate (hidrops fetal cu ascită marcată, plămâni hiperecogeni, trahee dilatată, diafragm aplatizat, placentomegalie, oligohidramnios, cord cu structură și funcționalitate normale, dar comprimat). Copilul nu prezenta alte anomalii. Rezultatul examenului ecografic este confirmat și de RMN. Se constată un diafragm laringian cvasicomplet. Se oferă următoarele variante terapeutice: întreruperea sarcinii, fetoscopia cu tentativa de dezobstrucție a căilor respiratorii sau expectațiunea cu traheotomia în momentul nașterii. Părinții optează pentru cea de-a doua variantă: fetoscopia cu traheoscopia.



FIGURA 1. Ecografia prenatală a pacientului: îngustarea evidentă a căilor aeriene la nivelul laringelui

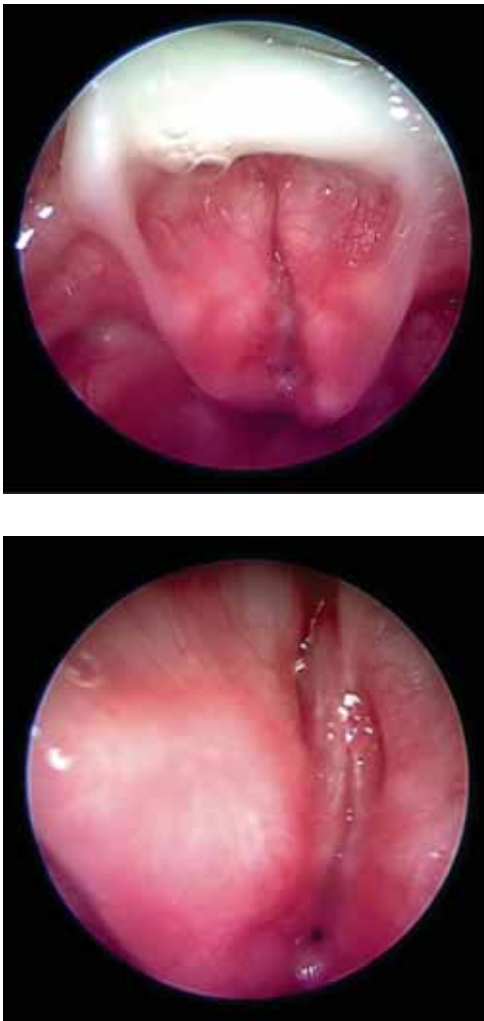


FIGURA 2. Aspectul laringelui postnatal: cicatrice la nivelul corzilor și benzilor ventriculare, cu orificiu respirator glotic posterior, punctiform

Fetoscopia se practică sub anestezia generală a mamei, după orientarea fătului în prezența pelvină. Conracțiunile uterine se cupează prin administrarea de tocolitice. Fătul se pregătește pentru traheoscopie asigurând paralizia sa prin administrare de fentanyl și pancuronium. Inserția fetoscopului se realizează în cadranel superior drept al uterului. Prin traheoscopie, cu ajutorul unor pense, se scindează diafragma laringian și se montează un balon de distensie pentru două ore. Postoperator, evoluția a fost aparent favorabilă.

Evaluarea prin ultrasonografie prenatală, dar și prin endoscopie laringotraheală la o lună de la naștere evidențiază clar un eșec al intervenției fetoscopice: restenozarea cu un spațiu glotic punctiform, incompatibil cu supraviețuirea în absența traheostomei și lezarea iatrogenă a corzilor vocale la nivelul marginii libere, care are aspect nereglat, cicatricial.

DISCUȚII

În sindromul de obstrucție congenitală de căi respiratorii superioare sunt incriminate frecvent: atrezia laringiană, diafragmele complete sau incomplete laringiene, stenozele subglotice sau traheale și ageneziile traheale (3).

Ecografia reprezintă examinarea de rutină, confirmată printr-un RMN care poate evidenția și asocierea altor malformații precum: persistența de venă cavă superioară stângă, artera ombilicală unică, anomalii ale degetelor, atrezie de esofag, agenezie renală (7,9).

RMN-ul poate distinge și alte elemente asemănătoare CHAOS, clarificând diagnosticul în cazul sechestrelor bronhopulmonare, sindromului Di George (velo-cardio-facial cu defecte cardiace, palatoschizis, hipoparatiroidism, disfuncția timusului), sindromului Fraser (agenezie renală sau ureterală, criptoftalmie, sindactilie, organe genitale incerte și asocierea în 40% dintre cazuri a atreziei laringiene) (10) și în cazul malformației chistice adenomatoase a plămânului.

De asemenea, RMN-ul poate preciza și alte etiologii ale obstrucției congenitale de căi respiratorii superioare, precum compresiuni extrinseci laringotraheale prin: malformații limfatice, teratoame, inele vasculare (de exemplu dublu arc aortic) (IV).

Pentru determinarea gradului de obstrucție a căilor respiratorii superioare, se pot efectua ecografiile transvaginale, prin care se urmăresc mișcările respiratorii ale fătului (11).

Tabloul patogenic este completat și de teste genetice (prin amniocenteză), care pot diagnostica o trisomie parțială 18, 19 și 16 și deleții cromozomiale 5p și 22q (12-14).

Dupa stabilirea atitudinii terapeutice, abordarea se face în echipă: anestezișt, ginecolog, neonatolog, chirurg pediatru, otorinolaringolog și radioimagist.

Fetoscopia cu traheoscopie se efectuează, de preferință, în săptămâna 24-29 de sarcină, sub ghidaj ecografic și în cazuri bine selecționate pentru a evita leziunile placentei (15). Această opțiune incumbă riscuri pentru mamă precum: avort spontan (20% dintre cazuri) prin dezlipirea placentei și apariția contracțiilor uterine, corioamniotita, hemoragia prin atonia uterină, chiar decesul matern. În cazul fătului, riscurile depind de asocierea altor anomalii (imperforația anală, sindrom X-linkat) (15), iar pe de altă parte de momentul depistării anomaliei: prezintă un prognostic infaust cei diagnosticați

CONCLUZII

la jumătatea celui de-al doilea trimestru de sarcină.

Cei ce prezintă obstrucție parțială sau diverse comunicări între căile respiratorii superioare și faringe sau esofag pot ajunge în al treilea trimestru de sarcină fără hidrops, sau cu un grad de hidrops bine tolerat. În aceste cazuri poate fi evitată fetoscopia(2).

S-au stabilit contraindicațiile fetoscopiei având cauze care interesează mama (contractii frecvente, ruptura membranelor, cervix scurt, preeclampsie sau sindrom HELP) și situații descoperite la făt (anomalii genetice, multiple malformații fetale, precum și situația anterioară a placentei). Efectuarea traheotomiei intrapartum reprezintă o opțiune validată clinic (16).

Elemente cheie în patologia cazului

Un element important în patogenia resteno-zării este dat de capacitatea de „memorie a țesutului conjunctiv”, aceea de a reveni permanent la forma inițială, codificată genetic. Alt aspect este dat de leziunile iatrogene ale marginilor libere ale corzilor vocale, care generează o disfonie ireversibilă, chiar și după intervenții chirurgicale ulterioare postpartum.

În cazurile în care hidropsul fetal este bine tolerat sau în condițiile existenței unei comunicări între căile respiratorii superioare (faringo-traheale sau eso-traheale) și în absența altor malformații ale fătului, noi recomandăm expectațiunea cu monitorizarea permanentă a sarcinii și efectuarea traheotomiei la momentul nașterii. Astfel, se evită posibile leziuni iatrogene ireversibile la nivelul corzilor vocale, care duc la disfonia permanentă pe tot restul vieții.

În plus, abordarea după naștere a malformației laringiene asigură condiții de confort (noul-născut reechilibrat hidroelectrolitic, evaluat endoscopic, ajuns la o greutate corporală și, implicit, la o dimensiune a laringelui și a corzilor vocale rezonabile unei intervenții chirurgicale curative).

Particularitatea cazului este reprezentată în cazul fătului de absența altor malformații asociate, iar în situația mamei de hemoragia de la nivel placentar cu indicația efectuării cezarienei de urgență.

Notă. Toți autorii au participat în mod egal la redactarea acestei lucrări.

BIBLIOGRAFIE

1. **Aslan H. et al.** Prenatal diagnosis of congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS). Five case report. *Med Ultrason*, 2015. 17(1): p. 115-8.
2. **Vidaeff A.C. et al.** More or less CHAOS: case report and literature review suggesting the existence of a distinct subtype of congenital high airway obstruction syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2007. 30(1): p. 114-7.
3. **Hedrick M.H. et al.** Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): a potential for perinatal intervention. *J Pediatr Surg*, 1994. 29(2): p. 271-4.
4. **Artunc Ulkumen B. et al.** Prenatal diagnosis of congenital high airway obstruction syndrome: report of two cases and brief review of the literature. *Case Rep Obstet Gynecol*, 2013. 2013: p. 728974.
5. **Gilboa Y. et al.** Early sonographic diagnosis of congenital high-airway obstruction syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2009. 33(6): p. 731-3.
6. **Berg C. et al.** Prenatal detection of Fraser syndrome without cryptophthalmos: case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001. 18(1): p. 76-80.
7. **Sanford E. et al.** Congenital high airway obstruction sequence (CHAOS): a new case and a review of phenotypic features. *Am J Med Genet A*, 2012. 158A(12): p. 3126-36.
8. **Walker P., J. Cassey, S. O'Callaghan.** Management of antenatally detected fetal airway obstruction. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2005. 69(6): p. 805-9.
9. **Meizner I. et al.** Prenatal sonographic diagnosis of laryngeal atresia in association with single umbilical artery. *J Clin Ultrasound*, 2000. 28(8): p. 435-8.
10. **Tessier A. et al.** Fraser syndrome: features suggestive of prenatal diagnosis in a review of 38 cases. *Prenat Diagn*, 2016. 36(13): p. 1270-1275.
11. **Ruano R. et al.** Fetal laryngoscopy to evaluate vocal folds in a fetus with congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS). *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2014. 43(1): p. 102-3.
12. **Kanamori Y. et al.** A case of laryngeal atresia (congenital high airway obstruction syndrome) with chromosome 5p deletion syndrome rescued by ex utero intrapartum treatment. *J Pediatr Surg*, 2004. 39(1): p. E25-8.
13. **Fokstuen S. et al.** Laryngeal atresia type III (glottic web) with 22q11.2 microdeletion: report of three patients. *Am J Med Genet*, 1997. 70(2): p. 130-3.
14. **D'Eufemia M.D. et al.** Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): discussing the role and limits of prenatal diagnosis starting from a single-center case series. *J Prenat Med*, 2016. 10(1-2): p. 4-7.
15. **Saadai P. et al.** Long-term outcomes after fetal therapy for congenital high airway obstructive syndrome. *J Pediatr Surg*, 2012. 47(6): p. 1095-100.
16. **DeCou J.M. et al.** Successful ex utero intrapartum treatment (EXIT) procedure for congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) owing to laryngeal atresia. *J Pediatr Surg*, 1998. 33(10): p. 1563-5.