

Albert Tubau Navarra^a
Isabel Amengual Antich^b
Andrés Calvo Pérez^c

Síndrome obstructivo congénito de las vías aéreas altas (síndrome de CHAOS). Causa infrecuente de hídrops fetal

^aServicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Fundació Son Llàtzer. Mallorca. España.

^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Fundació Manacor. Mallorca. España.

^cServicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Fundació Manacor. Mallorca. España.

Correspondencia:

Dr. A. Tubau Navarra.
Servicio de Obstetricia y ginecología.
Hospital Fundació Son Llàtzer.
Carretera Manacor, Km 4. 07198 Palma de Mallorca. España.
Correo electrónico: atubau@ono.com; atubau@hsl.es

Fecha de recepción: 23/8/2006.

Aceptado para su publicación: 30/7/2007.

*Congenital high airway
obstruction syndrome (CHAOS
syndrome). An infrequent cause
of fetal hydrops*

RESUMEN

La obstrucción congénita de las vías respiratorias altas corresponde a una malformación rara e infrecuente, cuyo diagnóstico prenatal ya ha sido descrito con anterioridad.

Reconocerlo prenatalmente nos va a permitir ofrecer a la paciente las posibles opciones que haya que seguir, como conducta prenatal, opciones que van a poder mejorar sustancialmente los resultados finales, respecto a los casos no diagnosticados anteparto, en los que tendremos que aplicar maniobras de urgencia obligada, que presentarán un resultado imprevisible.

Actualmente, la mayoría de los casos descritos en la literatura científica corresponden a embarazos con diagnóstico prenatal, lo que ha permitido la práctica de una cesárea programada llevada a cabo mediante el sistema EXIT (tratamiento intraparto ex útero), obteniendo resultados óptimos en alguno de ellos.

PALABRAS CLAVE

Síndrome CHAOS. Atresia laríngea. EXIT.
Diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) is an uncommon malformation. Prenatal diagnosis of this malformation by ultrasound has previously been described. Prenatal identification will allow us to offer patients the possibility of prenatal counseling and to substantially improve perinatal outcomes in comparison with those in fetuses without a prenatal diagnosis, in which emergency maneuvers must be performed with unpredictable results. Currently, most of the cases described in the literature correspond to pregnancies with a prenatal diagnosis, which has allowed cesarean section to be successfully

248 performed with the EXIT procedure (*ex utero* intrapartum treatment). Excellent results have sometimes been obtained.

KEY WORDS

CHAOS syndrome. Laryngeal atresia. EXIT. Prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

Es probable que en el momento de encontrar una malformación fetal durante la práctica de una ecografía, cualquier ecografista, por experimentado que sea, haga acopio de sus conocimientos para recordar las imágenes que le rememoren las que está visualizando en ese mismo momento.

La dificultad de diagnóstico etiológico aumenta cuando apreciamos alteraciones muy evidentes y llamativas, pero que pueden estar provocadas por procesos muy infrecuentes. De manera que, si no pensamos en ellos no llegaremos al diagnóstico etiológico del proceso, quedándonos, y no por ello desmereciendo, con la descripción de las anomalías que éste causa, actuando y tomando decisiones en función de ellas.

Presentamos un caso de síndrome de CHAOS, acrónimo inglés de *congenital high airway obstruction syndrome*, como causa de una ascitis fetal generalizada y masiva en la semana 21, destacando los hallazgos patognomónicos de la malformación y apuntando los posibles tratamientos descritos actualmente en la bibliografía.

CASO CLÍNICO

Paciente de 32 años, tercigesta, sin antecedentes de interés. Primera consulta del embarazo en la semana 14 + 3, lo que impidió el cribado ecográfico mediante la sonolusencia. Las biometrías fetales eran acordes con amenorrea. El cribado bioquímico en el segundo trimestre informó de un riesgo para síndrome de Down de 1/6.327.

En la ecografía morfológica de semana 21 + 5, destacan los siguientes hallazgos:

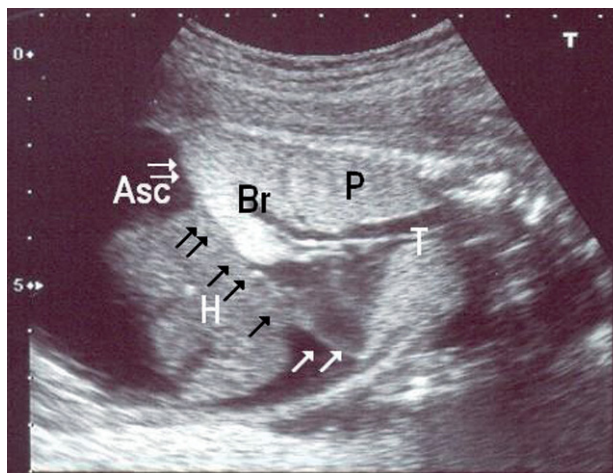


Figura 1. En un corte longitudinal del feto podemos localizar el recorrido de la tráquea (T) y los bronquios (Br), ambos dilatados. Podemos ver igualmente la abundante ascitis (Asc) en la zona abdominal que rodea al hígado (H). Los pulmones (P) se visualizan hiperecogénicos y alargados, favoreciendo la inversión diafragmática (flechas).

1. Biometrías de calota craneal y longitud de fémur normales para la semana 21-22. Sin embargo, la circunferencia abdominal (263 mm) y torácica (197 mm) corresponden a un feto de 29-30 semanas, en relación con un hídrops fetal generalizado.

2. A nivel abdominal destacaba:

- La presencia de ascitis que distorsiona la cavidad (fig. 1).
- Riñón derecho hipoplásico con un eje mayor de 15 mm.
- Riñón izquierdo con una ureterohidronefrosis en la que el parénquima renal estaba disminuido y el uréter dilatado hasta la vejiga, que era normal.

3. A nivel torácico destacaba:

- El corazón presentaba una anatomía normal, con un aspecto subjetivo de falsa hipoplasia, a expensas del aumento del volumen pulmonar.
- Ambos pulmones se aprecian alargados, hipertroficados e hiperecogénicos de forma homogénea (figs. 1 y 2). Además llama la atención la protrusión de ambos diafragmas hacia abdomen, con una ima-

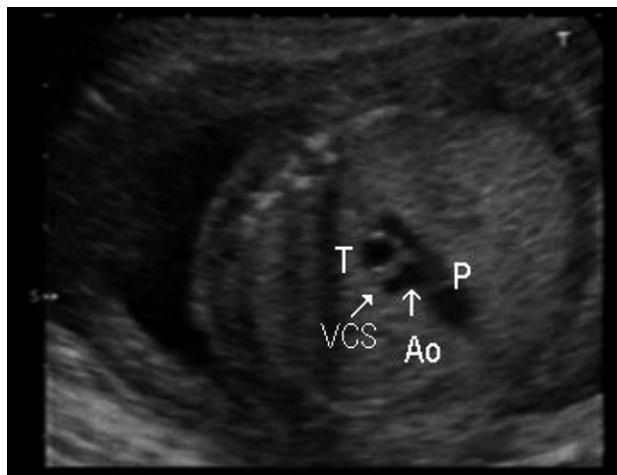


Figura 2. En el corte 3VT de Yagel destaca la visualización de la tráquea (T) dilatada, de manera que presenta un diámetro mayor que los vasos visibles en dicho corte: pulmonar (P), aorta (Ao) y vena cava superior (VCS).

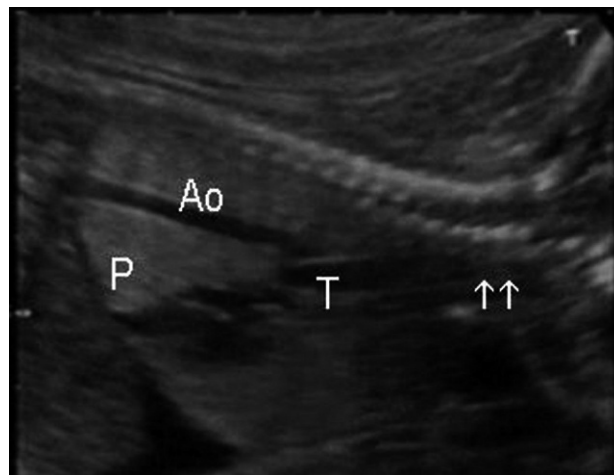


Figura 3. En un corte longitudinal podemos seguir el trayecto dilatado de la tráquea (T) y apreciar el proceso obstructivo (flechas) en la zona alta de la vía aérea (tráquea, glotis). Ao: aorta; P: pulmones.

gen de éstos invertida, imagen anormalmente convexa (fig. 1).

– En el corte 3VT llamaba la atención la tráquea con un diámetro mayor que los tractos de salida (fig. 2).

– En un corte longitudinal observamos el recorrido de la tráquea y de los bronquios principales, ambos dilatados de manera patológica (fig. 1).

Se consideró como diagnóstico inicial un hídrops fetal. Tras descartar las causas más frecuentes: isoimmunización (Coombs indirecto negativo), infecciones (serologías negativas) y tratándose de un feto cromosómicamente normal, los hallazgos ecográficos nos hicieron pensar en la posibilidad de un hídrops fetal secundario al síndrome de CHAOS, siendo patognomónica la imagen de hipertrofia pulmonar con inversión o convexidad de los diafragmas. Posteriormente, pudimos apreciar la zona de probable obstrucción en la vía aérea a nivel alto de la tráquea y la glotis (fig. 3).

Informamos a la familia del diagnóstico y las opciones a seguir. Se solicitó interrupción legal del embarazo (ILE).

La autopsia confirmó los hallazgos ecográficos; destacaba un peso elevado de los pulmones (12 y 15,6 g, derecho e izquierdo, respectivamente). Macroscópicamente presentan la impronta de las costillas por la compresión sobre ellos (fig. 4).

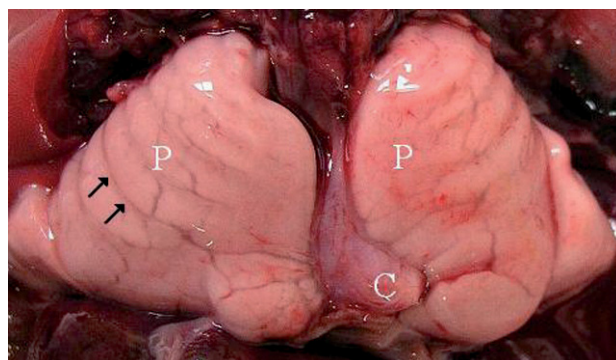


Figura 4. Vista macroscópica de los pulmones (P), con la impronta (flechas negras) por compresión de las costillas del feto. El corazón (C) parece tener un tamaño menor, sin embargo, es normal.

Microscópicamente se detectó una estenosis completa de la vía aérea (fig. 5).

DISCUSIÓN

El síndrome de obstrucción de las vías aéreas altas (CHAOS) corresponde a una malformación poco frecuente, que se comporta de forma letal para el recién nacido, tras el parto. Se define como una obs-

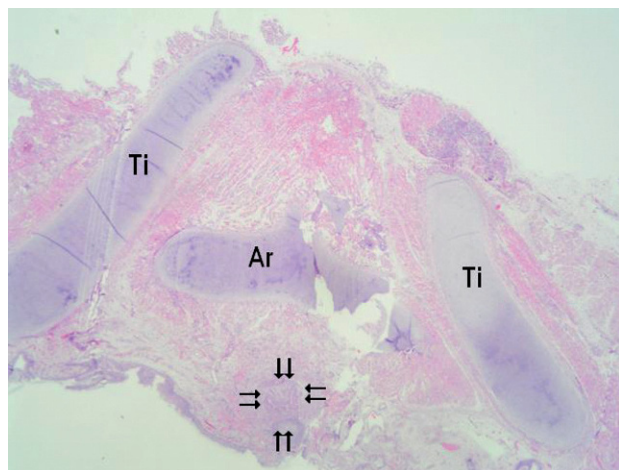


Figura 5. Estudio anatomopatológico donde se puede apreciar la vía aérea estenosada (rodeada por flechas), el cartílago tiroides (Ti) y el cartílago aritenoides (Ar).

trucción completa o casi completa de las vías aéreas altas, que puede ser provocada por diversas etiologías: atresia laríngea, atresia traqueal o quistes o «telas» laríngeas. A su vez, la atresia laríngea puede ser: atresia laríngea completa (tipo I), obstrucción subglótica (tipo II) u obstrucción glótica (tipo III)¹.

Rossi, en 1826, fue el primero en describir esta malformación², desde entonces las referencias bibliográficas a este síndrome son escasas, y aún son menos las referencias a casos que corresponden a un diagnóstico prenatal del síndrome.

Entre 1987-1994 encontramos 16 casos descritos en su forma prenatal³, de ellos sólo uno sobrevivió tras la práctica de una traqueotomía de urgencias en el parto⁴.

En cambio, desde el año 1995 hasta la actualidad^{1,5-12}, encontramos 14 casos, de los cuales 5 interrumpieron el embarazo (ILE) y 9 sobrevivieron, aunque sólo 8 presentaron una supervivencia a largo plazo.

Estos 2 períodos han servido para diferenciar 2 fases en el conocimiento del síndrome de CHAOS. En el primero se definen los criterios útiles para el diagnóstico, basados en los hallazgos ecográficos de los cambios estructurales secundarios a la atresia. Mientras que en el segundo se perfilan los posibles tratamientos y se ahonda en el manejo de éstos, y

Tabla 1. Hallazgos secundarios detectados por ecografía en el síndrome de CHAOS

1. Alargamiento, hipertrofia e hiperecogenicidad pulmonar bilateral
2. Inversión del diafragma (convexidad diafragmática)
3. Vías aéreas dilatadas (tráquea, bronquios)
4. Ascitis o hídrops fetal
5. Placentomegalia
6. Polihidramnios

también se afina el diagnóstico con la visualización del proceso obstructivo.

Los criterios diagnósticos de sospecha (tabla 1) son hallazgos secundarios al proceso obstructivo de las vías aéreas altas. La obstrucción completa o casi completa de la vía aérea favorece la retención de las secreciones pulmonares, de manera que éstas se acumulan y favorecen la expansión, el alargamiento y la hipertrofia de los pulmones, que adoptan una imagen hiperecogénica³ (figs. 1 y 2). Esto rememora el pulmón visible tras la práctica de inserción de un balón endotraqueal (PLUG) en los fetos afectados de una hernia diafragmática.

La propia expansión pulmonar favorece la inversión del diafragma (fig. 1), en una anormal disposición convexa hacia el abdomen.

Esto también permite la visualización de las vías aéreas (tráquea y bronquios) que presentan un calibre mayor que el habitual (fig. 1).

La expansión pulmonar comprime el corazón y las venas cavas, de manera que favorece la presencia de ascitis, hídrops y placentomegalia de origen no inmunitario⁹.

Finalmente, la compresión sobre el esófago favorece el polihidramnios.

Todas éstas son alteraciones secundarias conocidas y repetidas en la bibliografía como patognomónicas para el diagnóstico del CHAOS. Aunque autores como Watson et al¹³ ya postulaban la posibilidad de visualizar en un futuro la zona de obstrucción, este hallazgo no fue descrito hasta 1997 por Kalache et al⁵, cuando añaden a la capacidad diagnóstica la visualización de la zona obstruida, además de demostrar la utilidad del Doppler para apreciar la ausencia de flujo en la vía aérea en los movimientos respiratorios fetales. No obstante, hay que reseñar que la visualización de la zona afectada puede ser difícil y no conseguirse durante la exploración^{1,9}.

Tabla 2. Asociaciones descritas al CHAOS

1. Deleción del cromosoma 5¹
2. Atresia de esófago³
3. Síndrome de Fraser^{3,12}
4. Persistencia de vena cava superior izquierda⁵
5. Atresia duodenal⁵
6. Arteria umbilical única⁵
7. Onfalocele⁹
8. Microdeleción del cromosoma 22¹⁴
9. Tetralogía de Fallot¹⁵

Si bien inicialmente la florida expresión de este cuadro induce a pensar en la muerte intraútero como consecuencia del hídrops severo que presentan, distintos autores han constatado la buena tolerancia de estos fetos al proceso⁷; incluso se ha observado en algunos de ellos la regresión de la ascitis^{1,2,9,10}. Este proceso de resolución de la clínica fetal suele asociarse a la presencia de una fistula traqueoesofágica que puede visualizarse en ocasiones intraútero⁵, pero que habitualmente se confirma mediante una fibrobroncoscopia posparto y se considera un factor de buen pronóstico para el resultado final. Sólo Oepke et al¹⁰ describen en un caso de resolución sin confirmar la presencia de una fistula.

También se ha considerado factor de buen pronóstico el hecho que la obstrucción sea alta, en la zona de la laringe; el resultado final es peor si ésta se localiza en la tráquea⁵. Pero indudablemente, uno de los factores determinantes en el cambio de resultados es la práctica de una traqueotomía en el transcurso de un parto mediante la técnica EXIT.

El primer caso tratado con éxito fue descrito por DeCou et al⁶, pero éste no se vio acompañado por una supervivencia a largo plazo. En cambio, sí lo consiguieron Crombleholme et al⁷ en el año 2000.

Actualmente, Kohl et al¹² han dado un paso más al realizar con éxito la canalización de la zona obstruida en la vía aérea mediante fetoscopia. Se observa cómo tras la realización de la técnica regresan los signos ecográficos secundarios a la obstrucción y el embarazo finaliza con éxito. Sin embargo, los mismos autores reconocen que es preciso obtener más experiencia para la selección adecuada de los pacientes y sobre la propia técnica, sopesando las ventajas y riesgos de ésta.

La apreciación de los editores de la revista *Ultrasound Obstetrics & Gynecology*, en la que se publica el artículo, es la misma: reseñan que deberá confirmarse la posibilidad de canalizar con éxito la zona obstruida, teniendo en cuenta la dificultad que puede presentar una zona fuertemente atrésica y estenosada a ser canalizada.

Además, debemos referir que en este caso, finalizado con éxito, el feto estaba afectado del síndrome de Fraser, no diagnosticado por ecografía y sí durante la práctica de la fetoscopia. Ello nos hace pensar que es importante conocer y descartar las frecuentes asociaciones del CHAOS a otras afecciones morfológicas y genéticas (tabla 2).

Si descartamos anomalías asociadas, deberemos informar a la paciente del diagnóstico y explicarle las opciones de tratamiento posibles. Esas opciones habitualmente están asociadas a una morbilidad no desdeñable, que deberá tenerse en cuenta para la decisión final, a la cual los padres deberán llegar con nuestra ayuda.

A partir de nuestro caso, hemos querido recordar los signos ecográficos patognomónicos del CHAOS y revisar las opciones de tratamiento que se pueden ofrecer en la actualidad, ya que de unas imágenes iniciales muy llamativas y preocupantes podemos obtener buenos resultados, siempre que la decisión inicial no sea una ILE como en nuestro caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kanamori Y, Kitano Y, Hashizume K, Sugiyama M, Tomonaga T, Takayasu H, 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;39:25-8.
2. Bui TH, Grunewald CH, Frenckner B, Kuylensstierna R, Dahlgren G, Edner A, et al. Successful EXIT (ex utero intrapartum treatment) procedure in a fetus diagnosed prenatally with congenital high-airway obstruction syndrome due to laryngeal atresia. *Eur J Pediatr Surg*. 2000;10:328-33.
3. Hedrick MH, Martínez M, Filly R, Flake AW, Harrison MR, Adzick S. Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): a potential for perinatal intervention. *J Pediatr Surg*. 1994;29:271-4.
4. Richards DS, Yancey MK, Duff P, Stieg FH. The perinatal management of severe laryngeal stenosis. *Obstet Gynecol*. 1992;80:537-40.
5. Kalache KD, Chaoui R, Tennstedt C, Bollman R. Prenatal diagnosis of laryngeal atresia in two cases of congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS). *Prenat Diagn*. 1997;17:577-81.
6. DeCou JM, Jones DC, Jacobs HD, Touloukian RJ. Successful ex utero intrapartum treatment (EXIT) procedure for congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) owing to laryngeal atresia. *J Pediatr Surg*. 1998;33:1563-5.
7. Crombleholme TM, Sylvester K, Flake AW, Adzick S. Salvage of a fetus with congenital high airway obstruction syndrome by ex utero intrapartum treatment (EXIT) procedure. *Fetal Diagn Ther*. 2000;15:280-2.
8. Paek B, Callen P, Kitterman J, Feldstein V, Farrell J, Harrison M, et al. Successful fetal intervention for congenital high airway obstruction syndrome. *Fetal Diagn Ther*. 2002;17:272-6.
9. Lim FY, Crombleholme T, Hedrick H, Flake A, Johnson M, Howell L, et al. Congenital high airway obstruction syndrome: natural history and management. *J Pediatr Surg*. 2003;38:940-5.
10. Oepkes D, Teunissen AKK, Van de Velde M, Devlieger H, De-laere P, Deprest J. Congenital high airway obstruction syndrome successfully managed with ex-utero intrapartum treatment. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;22:437-9.
11. Zhang P, Herring D, Cook L, Mertz H. Fetal laryngeal stenosis/atresia and congenital high airway obstructive syndrome (CHAOS): a case report. *J Perinatol*. 2005;25:426-8.
12. Kohl T, Hering R, Bauriedeks G, Van de Vondel P, Heep A, Keiner S, et al. Fetoscopic and ultrasound-guided decompression of the fetal trachea in a human fetus with Fraser syndrome and congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) from laryngeal atresia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006;27:84-8.
13. Watson WJ, Thorp JM, Miller RC, Chescheir NC, Katz VL, Seeds JW. Prenatal diagnosis of laryngeal atresia. *Am J Obstet Gynecol*. 1990;163:1456-7.
14. Fokstuen S, Bottani A, Medeiros PF, Antonarakis SE, Stoll C, Schinzel A. Laryngeal atresia type III (glottic web) with 22q11.2 microdeletion: report of three patients. *Am J Med Genet*. 1997;70:130-3.
15. Didier F, Droulle P, Marchal C. A propos du dépistage anténatal des atrésies trachéale et laryngée. *Arch Fr Pediatr*. 1990;47:396-7.