

Malformazioni tracheo-bronchiali intratoraciche

Intra-thoracic tracheo-bronchial tree malformations

Francesca Petreschi¹, Stefania Mercadante², Federica Porcaro¹, Claudio Cherchi¹, Maria Giovanna Paglietti¹, Alessandra Schiavino¹, Renato Cutrera¹

¹ UOC Broncopneumologia, Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

² Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università di Roma Tor Vergata- Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

Corrispondenza: Francesca Petreschi **e-mail:** francesca.petreschi@opbg.net

Riassunto: Le malformazioni tracheo-bronchiali comprendono alterazioni morfo-funzionali del sistema respiratorio, conseguenti ad errori morfogenetici dello sviluppo. Si tratta di patologie rare ed eterogenee che tuttavia rappresentano un problema sociosanitario di rilievo poiché spesso invalidanti e causa di morbilità e mortalità precoce. La presentazione clinica è estremamente variabile, potendo variare da quadri caratterizzati da assenza di sintomi a quadri con modesti sintomi ostruttivi delle vie aeree ovvero grave dispnea. Qualora presenti, i sintomi sono spesso rilevati nelle prime settimane di vita. Sebbene alcune di tali malformazioni risultano isolate, altre si inseriscono all'interno di specifici quadri sindromici. In alcuni casi la diagnosi può avvenire in epoca prenatale, ciononostante l'endoscopia delle vie aeree, la TC con contrasto e/o la RMN toracica sono necessarie per la definizione dei dettagli anatomici oltre che dei rapporti con le strutture anatomiche adiacenti. In relazione all'estensione della malformazione e all'entità della manifestazione clinica, la terapia può essere chirurgica o conservativa. Data la rarità delle singole patologie, la variabilità fenotipica intra-individuale dipendente dall'epoca di sviluppo, l'approccio terapeutico e il *follow-up* di tali pazienti rimangono di non univoca gestione ed è pertanto indispensabile un approccio multidisciplinare volto alla condivisione del piano di cura ottimale.

Parole chiave: malformazioni congenite, albero tracheo-bronchiale, età pediatrica, terapia.

Summary: Tracheo-bronchial malformations include morpho-functional alterations of the respiratory system, due to developmental errors of the respiratory tract. Even though they are rare diseases, they represent a significant socio-health problem because are responsible for disabilities due to early morbidity and mortality. The clinical presentation varies from asymptomatic forms occasionally diagnosed, to clinical pictures characterized by moderate airway obstruction or severe dyspnoea. They frequently appear in the first weeks of life. Some malformations may be isolated, others are part of syndromes. Even though prenatal diagnosis can be possible, airway endoscopy, CT scan with contrast enhancement and/or chest MRI are useful to define the anatomical details and the relationships with adjacent anatomical structures. Based on the extent of the malformation and the entity of the clinical manifestations, the treatment can be surgical or conservative. Given the rarity of malformations, the intraindividual variability in clinical expression, the therapeutic approach and the follow-up program of these patients remain not univocal, therefore a multidisciplinary approach aimed at sharing the optimal care plan is mandatory.

Keywords: congenital malformations, tracheo-bronchial tree, paediatric age, therapy.

INTRODUZIONE

Le anomalie congenite delle vie aeree e del polmone sono alterazioni morfo-funzionali del sistema respiratorio conseguenti ad errori morfogenetici che occorrono in diverse fasi dello sviluppo embrionale (Tabella 1). Studi recenti stanno fornendo una caratterizzazione molecolare più dettagliata, individuando geni, fattori trascrizionali e *pathways* che, attraverso complesse interazioni tra epitelio e mesenchima, sono implicati nella patogenesi di queste anomalie. In particolare, studi sperimentali di *targeting* genetico su modelli murini hanno sottolineato un importante ruolo di FGF10 (Fibroblast Growth Factor 10) nella proliferazione epiteliale e nell'allungamento della gemma polmonare (1, 2). Questo fattore di trascrizione, localizzato a livello mesenchimale, legandosi al suo recettore FGF2, attiva molteplici vie di segnalazione che coinvolgono protein-chinasi (MEK/ERK) in grado di stimolare numerose funzioni cellula-

ri. Tali informazioni potranno in futuro offrire nuove prospettive terapeutiche. Le malformazioni dell'apparato respiratorio costituiscono il 5-18% di tutte le anomalie congenite e i progressi nella diagnostica prenatale stanno ulteriormente modificando l'epidemiologia di tali patologie (3).

In alcuni casi si manifestano già in epoca intrauterina con idrope fetale e polidramnios, più frequentemente però i sintomi si presentano nei primi mesi di vita. Talvolta la diagnosi è tardiva a seguito dello sviluppo di complicanze o come reperto occasionale.

Data la rarità di tali patologie e l'estrema variabilità nell'espressione clinica, molti aspetti riguardanti l'approccio terapeutico e il *follow-up* di tali pazienti rimangono di non univoca gestione ed è pertanto indispensabile un approccio multidisciplinare finalizzato alla condivisione del piano di cura.

Tab. 1: Fasi dello sviluppo embrionale e anomalie malformative congenite delle vie aeree associate.

Fase embriogenetica	EG	Evento embriogenetico	Malformazioni derivanti da errori dell'embriogenesi
Embrionale	1°-7° sett.	Formazione della gemma polmonare dall'intestino primitivo. Origine delle docce laringotracheali che separano la gemma polmonare dall'esofago. Origine dei bronchi primitivi dalla gemma polmonare.	Agenesia/ipoplasia polmonare Malformazioni bronchiali Atresia tracheale e laringea Stenosi tracheale Fistola tracheo-esofagea Malformazioni del diaframma
Pseudoghiandolare	6°-17° sett.	Suddivisione delle vie aeree in bronchioli terminali e nelle primitive strutture acinari. Sviluppo del sistema vascolare e della cavità pleuropolmonare.	Tracheo-broncomalacia Sequestro polmonare MACP Lobi ectopici Formazioni cistiche Linfangectasie Anomala divisione delle cavità pleurica e peritoneale
Canalicolare	16° - 26° sett.	Maggiore differenziazione morfologica delle vie aeree di conduzione e respiratorie. Sviluppo delle reti capillari acinari e della membrana alveolo-capillare. Produzione di proteine del surfattante e fosfolipidi.	—
Sacculare	25° - 37° sett.	Notevole incremento della superficie di scambio polmonare.	—
Alveolare	36° sett. - 24 mesi di vita post-natale	Raggiungimento del numero finale di alveoli (200-300 milioni).	—

CLASSIFICAZIONE

L'assenza di un sistema di classificazione univoco costituisce un limite all'attuazione di studi prospettici utili alla definizione di un programma di gestione condiviso.

Sono state proposte numerose classificazioni sulla base dell'incidenza, della sede, dei rilievi autoptici e delle caratteristiche ecografiche delle lesioni. La recente classificazione proposta da Eber (4), suddivide le anomalie malformative in relazione alle sedi coinvolte (Tabella 2).

Data la vastità dell'argomento, di seguito tratteremo le principali malformazioni del tratto tracheobronchiale. Esulano dallo scopo del lavoro le malformazioni rinofaringee, laringee e parenchimali.

Tab. 2: Classificazione delle malformazioni delle vie aeree, Eber et al. (4)

Tratto rinofaringeo
Stenosi/Atresia coanale
Sequenza di Pierre Robin
Malformazioni craniofaciali
Laringe
Atresia laringea
Web laringeo
Stenosi sottoglottica
Laringomalacia
Cisti laringea
Cleft laringeo
Tratto tracheobronchiale
Tracheomalacia
Stenosi tracheale
Fistola tracheo-esofagea e atresia esofagea
Agenesia/atresia tracheale
Bronco tracheale
Cisti broncogena
Agenesia/atresia/malacia bronchiale

TRACHEOMALACIA

Per tracheomalacia (TM) si intende il restringimento dinamico del lume tracheale con gli atti del respiro, considerato significativo se maggiore del 50% durante l'espiazione.

È l'anomalia tracheale più frequente in età pediatrica con un'incidenza della forma congenita (primitiva) di circa 1/2.100 casi (5). Il contestuale coinvolgimento dei bronchi definisce il quadro di tracheo-broncomalacia (TBM).

La forma primitiva caratterizzata dall'immaturità della cartilagine tracheale è più frequente in bambini prematuri e può essere associata a condizioni sindromiche quali la Sequenza di Pierre Robin, la Sindrome di DiGeorge, la Trisomia 21, le mucopolisaccaridosi, la Sindrome di Ehlers-Danlos e altre malattie del connettivo. Le forme secondarie sono determinate dalla compressione *ab estrinseco* della trachea in presenza di cardiopatie, anelli vascolari o masse toraciche.

Il quadro clinico si caratterizza per la presenza di tosse ricorrente/persistente con timbro metallico (83%), infezioni ricorrenti delle basse vie aeree (63%) attribuibili all'alterata *clearance* muco-ciliare, dispnea (59%), *wheezing* ricorrente (49%), ridotta tolleranza allo sforzo (35%), stridore (28%), sintomi di reflusso (26%), rientramenti toracici (19%) (6). I sintomi possono accentuarsi in tutte quelle condizioni in cui vi è il fisiologico aumento della pressione intratoracica (pianto, tosse, esercizio), che peggiora il collasso delle vie aeree.

L'esame radiografico del torace non risulta diagnostico. Le prove di funzionalità respiratoria, eseguibili nel bambino collaborante, possono essere normali, ovvero mostrare un *plateau* in fase espiratoria o un *pattern* di tipo ostruttivo. L'endoscopia delle vie aeree condotta in respiro spontaneo e in corso di blanda sedazione rappresenta il *gold standard* per la diagnosi. Negli ultimi anni la tomografia computerizzata (TC) multidetettore dinamica con contrasto si è rivelata uno strumento diagnostico altamente sensibile e accurato, in grado di fornire maggiore dettaglio sul parenchima polmonare e sulle strutture adiacenti alla trachea (7). Chiaramente, considerata l'esposizione radiologica, tale esame va riservato ai casi in cui sia necessario escludere eventuali compressioni *ab estrinseco* o per eseguire il concomitante studio del parenchima.

Spesso non è necessario alcun tipo di trattamento poiché i sintomi possono andare incontro a

risoluzione spontanea con il fisiologico aumento del calibro delle vie aeree e il consolidamento della cartilagine intorno ai 12-24 mesi di vita.

Un'efficace opzione terapeutica è rappresentata dalla CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) che, attraverso una pressione continua intraluminale, si oppone al collasso delle vie aeree durante l'inspirazione. L'intervento chirurgico è riservato ai casi di TM grave. Opzioni chirurgiche ed endoscopiche sono rappresentate dall'aortopessi, dalla resezione del tratto tracheale malacico, dalla tracheopessi, dallo *stenting* tracheale e dalla tracheostomia. Chiaramente la scelta sull'opzione chirurgica ottimale è multifattoriale ed in particolare dipendente dalla natura primitiva o secondaria della TM.

STENOSI TRACHEALE CONGENITA

La stenosi tracheale congenita (STC) ha un'incidenza di 1 su 64.500 nati (8). Il restringimento del lume tracheale può essere dovuto ad un ispessimento sottomucoso di un tratto della trachea o alla presenza di anelli cartilaginei tracheali completi. È associata a malformazioni cardiovascolari nel 69% dei casi. Tra queste la più frequente è lo *sling* dell'arteria polmonare sinistra. Nel 50% dei casi si associa ad un'origine tracheale del bronco superiore di destra (9). L'età di esordio dei sintomi e la gravità degli stessi dipendono dal grado e dall'estensione della stenosi. La STC si manifesta solitamente con stridore bifasico, distress respiratorio o infezioni ricorrenti. La presenza di secrezioni o lieve edema può comportare un'ostruzione acuta.

La diagnosi può essere tardiva o incidentale in caso di sintomi lievi. Il *gold standard* per la diagnosi è l'esame endoscopico. La TC con ricostruzione 3D è utile per studiare le reali dimensioni della stenosi e le anomalie cardiache e/o bronchiali associate.

La STC sintomatica o la presenza di *sling* dell'arteria polmonare rappresentano le due indicazioni al trattamento chirurgico. Il trattamento di scelta della STC è la tracheoplastica (*slide tracheoplasty*) che prevede la resezione in corrispondenza della zona centrale del tratto stenotico, l'incisione longitudinale sui lati opposti dei segmenti prossimale e distale e il confezionamento dell'anastomosi obliqua. Negli ultimi anni tale tecnica ha apportato importanti miglioramenti in termini di riduzione della mortalità e morbilità (10).

In presenza di *sling* dell'arteria polmonare associato alla STC, oltre alla tracheoplastica, il trattamento prevede anche il reimpianto dell'arteria polmonare nella sua normale sede anatomica. La resezione tracheale con anastomosi *end-to-end* è, diversamente, presa in considerazione in caso di brevi tratti stenotici coinvolgenti da 1 a 3 anelli cartilaginei.

ATRESIA ESOFAGEA E FISTOLA TRACHEO-ESOFAGEA

L'atresia esofagea (AE) ha una prevalenza di 2.9 su 10.000 nati vivi e nell'86% dei casi è associata alla presenza di fistola tracheo-esofagea (FTE) (11). Deriva dalla mancata differenziazione dell'intestino primitivo in trachea ed esofago per l'incompleta formazione del setto tracheo-esofageo. Il 60% dei neonati con AE presenta anomalie congenite associate, la più frequente delle quali è l'associazione VACTERL (difetti vertebrali, atresia anale, difetti cardiaci, fistola tracheo-esofagea, anomalie renali e anomalie degli arti). La classificazione di Gross distingue 5 tipi di AE in relazione alla presenza e alla sede della FTE (Figura 1). Il tipo C, in cui la FTE è distale, è la forma più comune (86% dei casi).

In epoca prenatale, il riscontro ecografico di polidramnios con una bolla gastrica piccola o assente, suggerisce la diagnosi di FTE/AE. Tuttavia, considerando la ridotta sensibilità della diagnosi prenatale (11), è necessario confermare il sospetto alla nascita mediante la mancata progressione del sondino nasogastrico (SNG) lungo l'esofago, il riscontro di eccessiva salivazione, distress respiratorio, cianosi, difficoltà nell'alimentazione e tosse.

Diversamente, la diagnosi di FTE isolata in assenza di atresia dell'esofago avviene tardivamente poiché i sintomi (tosse e cianosi durante i pasti, polmoniti *ab ingestis*) si verificano in età più avanzata. La mancata progressione del SNG, la conferma del suo arresto a livello dell'esofago

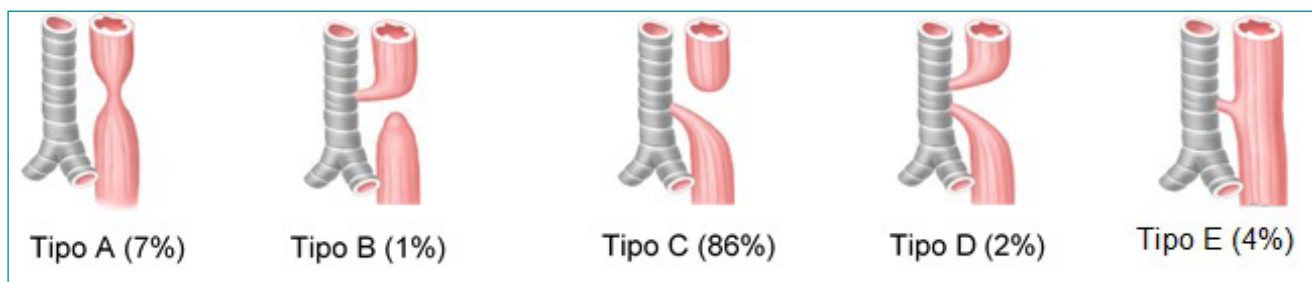


Fig. 1: *Tipi di fistola tracheo-esofagea e loro incidenza. Tipo A: atresia esofagea isolata; Tipo B: atresia esofagea con fistola tracheo-esofagea prossimale; Tipo C: atresia esofagea e fistola tracheo-esofagea distale; Tipo D: atresia esofagea con fistola tracheo-esofagea prossimale e distale; Tipo E: fistola tracheo-esofagea senza atresia esofagea.*

prossimale tramite esame radiografico del torace e dell'addome e la rilevazione della bolla gastrica in presenza di FTE associata permettono di confermare il sospetto diagnostico. Soltanto nei casi dubbi, può rivelarsi utile l'introduzione lungo l'esofago e sotto guida fluoroscopica di una piccola quantità di mezzo di contrasto idrosolubile. Nei casi in cui tale metodica non permetta di evidenziare il tragitto fistoloso, l'endoscopia combinata delle vie aeree e digestiva risulta dirimente.

L'unica opzione terapeutica è il trattamento chirurgico che prevede l'escissione della FTE, la chiusura del difetto tracheale e l'anastomosi primaria dell'esofago. La sopravvivenza dipende dalle anomalie associate e raggiunge il 95% nei pazienti con AE/FTE isolate (11).

La ricorrenza della FTE (5-14%), la deiscenza (10-20%) o la stenosi dell'anastomosi (30-40%) sono le complicanze post-operatorie più frequenti. La tracheomalacia residua (10%) è spesso secondaria all'anomalo sviluppo delle pareti tracheali nel punto di origine della FTE e il reflusso gastro-esofageo (RGE) secondario alla dismotilità esofagea rappresenta una importante causa di morbidità (11-12).

In ragione della TM residua, della eventuale presenza di alterazioni associate dell'albero tracheo-bronchiale, dell'iper-reattività delle vie aeree, della dismotilità esofagea con possibile associazione di malattia da reflusso gastro-esofageo e/o coesistente disfagia con conseguente rischio di microinalazioni, i pazienti con pregressa AE con e senza FTE, possono presentare una sintomatologia respiratoria ricorrente che richiede uno stretto *follow-up* broncopneumologico (13).

AGENESIA E ATRESIA TRACHEALE

L'agenesia e atresia tracheale sono delle rare anomalie (incidenza di 1 su 50.000 nati vivi) (6) che consistono rispettivamente nell'assenza completa o parziale della trachea. Il 52% degli individui affetti nasce prematuramente e nel 90% dei casi queste anomalie si associano ad altre malformazioni congenite facendo parte di quadri complessi quali le associazioni VACTERL e TACRD (atresia/agenesia tracheale, cardiopatie congenite, difetti del radio e atresia duodenale).

La classificazione più utilizzata è quella di Floyd (14) che prevede: l'assenza della trachea prossimale e la comunicazione della trachea distale con l'esofago nel tipo I (13%); l'agenesia dell'intera trachea e la comunicazione della carena con l'esofago nel tipo II (56%); l'origine dei bronchi principali dall'esofago nel tipo III (22%).

La diagnosi prenatale è possibile in presenza di segni ecografici suggestivi della sindrome da ostruzione congenita delle alte vie aeree (Congenital High Airway Obstruction Syndrome, CHAOS) quali la trachea prossimale dilatata e a fondo cieco, l'assenza di aria nei bronchi distali, la presenza di campi polmonari dilatati ed iperecogeni e il polidramnios (15). La risonanza magnetica (RMN) prenatale rappresenta anch'essa un possibile strumento diagnostico.

Tali anomalie – che si presentano alla nascita con cianosi, grave distress respiratorio, assenza di pianto udibile, impossibilità nell'intubazione e nella ventilazione – sono incompatibili con la vita. In presenza di FTE, l'intubazione esofagea attraverso il tramite fistoloso può costituire un intervento salvavita e permettere una ventilazione temporanea del paziente. Il ricorso

all'ECMO (ExtraCorporeal Membrane Oxygenation), può rendersi necessario in attesa di decisioni terapeutiche.

La prognosi rimane negativa anche dopo la riparazione chirurgica, con una sopravvivenza a breve termine descritta solo in pochi casi (16). L'avvento del trattamento *intrapartum ex utero* (EX utero Intrapartum Therapy, EXIT) ha, di recente, in minima parte migliorato la prognosi di questi neonati.

BRONCO TRACHEALE

Il bronco tracheale (BT) è un bronco soprannumerario che origina solitamente dal lato destro della trachea e al di sopra della carena, costituendo una malformazione relativamente frequente e con un'incidenza pari allo 0.5-2% (17, 18). Qualora il BT afferisca per intero al lobo superiore destro, esso viene definito "*broncus suis*", data l'analogia con la conformazione bronchiale anatomica rilevata nei suini. Si tratta spesso di una anomalia isolata che talvolta può far parte di quadri malformativi complessi o sindromici (Trisomia 21). Poiché spesso asintomatico, il riscontro è occasionale ed avviene in corso di indagini radiologiche o endoscopiche eseguite per altro motivo. Diversamente, può essere causa di infezioni respiratorie ricorrenti, bronchiectasie o atelettasia persistente.

Solitamente il trattamento chirurgico (lobectomia) è riservato ai pazienti gravemente sintomatici.

ANELLI VASCOLARI

Gli anelli vascolari rappresentano un gruppo di anomalie causate da un alterato sviluppo embrionale del sistema dei sei archi aortici brachiali, da cui possono derivare anomalie dell'arco aortico o dei vasi che da esso originano (Tabella 3). Costituiscono l'1% delle cardiopatie congenite (19). Gli anelli vascolari "completi" sono così definiti poiché circondano e comprimono la trachea e/o l'esofago. Il doppio arco aortico (50-60%) e l'arco aortico destro (12-25%) con arteria succlavia sinistra aberrante e dotto arterioso sinistro sono le tipologie più frequenti.

Tab.3: Classificazione degli anelli vascolari, modificato da Yoshimura et al. (19)

Anelli vascolari completi
Doppio arco aortico
Arco destro dominante
Arco sinistro dominante
Archi bilanciati
Arco aortico destro con dotto arterioso sinistro
Arteria succlavia sinistra aberrante retroesofagea
<i>Mirror image branching</i>
Anelli vascolari incompleti
Sindrome da compressione dell'arteria innominata
<i>Sling</i> dell'arteria polmonare
Arco aortico sinistro con arteria succlavia destra aberrante

Lo *sling* dell'arteria polmonare, caratterizzato dall'origine anomala dell'arteria polmonare sinistra dall'arteria polmonare destra con decorso tra la trachea e l'esofago, è una anomalia più rara (<5%) che non rientra nella definizione di anello vascolare completo. In circa il 50% dei casi risulta associato alla stenosi tracheale congenita.

L'anello vascolare con compressione tracheale inferiore al 50% è quasi sempre asintomatico. Qualora presenti, i sintomi includono lo stridore, il distress respiratorio, le infezioni respiratorie ricorrenti, il *wheezing* e la tosse. La compressione esofagea è spesso meno rilevante e può dare segno di sé con sintomi quali la disfagia in occasione dell'introduzione di pasti solidi.

Il doppio arco aortico e lo *sling* dell'arteria polmonare sono spesso sintomatici sin dal primo mese di vita.

L'avvento dell'ecocardiografia fetale ha permesso la rilevazione precoce di tali anomalie vascolari, evidenziando come alcune di queste condizioni siano del tutto asintomatiche in epoca post-natale. La conferma diagnostica è ottenibile sia con la TC torace con mezzo di contrasto che con la RMN cardiaca: la prima si caratterizza per una maggiore risoluzione spaziale e temporale e può essere eseguita senza sedazione nel paziente collaborante; la seconda possiede il vantaggio di evitare l'esposizione a radiazioni, ma richiede la sedazione del paziente poiché il movimento potrebbe compromettere la qualità delle immagini. L'endoscopia delle vie aeree è l'indagine di scelta nei pazienti sintomatici, poiché permette la valutazione dinamica del sistema tracheo-bronchiale e la rilevazione di eventuali stenosi tracheali associate. L'ecocardiografia è, altresì, raccomandata in tutti i pazienti in ragione della possibile associazione con difetti cardiaci (23-40% dei casi) (19).

L'indicazione chirurgica è tuttora controversa. In molti centri la diagnosi di doppio arco aortico rappresenta di per sé un'indicazione alla chirurgia, che va effettuata precocemente per evitare le sequele a lungo termine della compressione delle vie aeree e/o esofagea. Nel caso degli altri anelli vascolari, l'indicazione dipende dal grado di sintomaticità e/o dall'entità della compressione (> 50%). L'intervento consiste nella separazione delle strutture vascolari e legamentose che formano l'anello vascolare, attraverso un approccio in toracotomia sinistra video-assistita. Talvolta, è necessario reimpiantare le strutture retroesofagee aberranti nelle sedi usuali.

La correzione dello *sling* dell'arteria polmonare sinistra prevede il reimpianto dell'arteria polmonare nella sua sede anatomica corretta e l'intervento di tracheoplastica in presenza di STC. La prognosi post-chirurgica degli anelli vascolari è eccellente (20), dato il basso rischio chirurgico e la risoluzione della sintomatologia nella maggior parte dei pazienti trattati.

CISTI BRONCOGENA

La cisti broncogena (CB) deriva da un'anomala gemmazione dell'intestino primitivo durante lo sviluppo ed è solitamente localizzata nel mediastino o nel parenchima polmonare. Più raramente la sede è cervicale o intra-addominale. Essa può decorrere in maniera asintomatica e in tali casi venire diagnosticata in maniera incidentale. Il *wheezing* ricorrente, la tosse, le infezioni respiratorie ricorrenti e la rilevazione di una massa cervicale possono rappresentare dei sintomi e dei segni che tipicamente esordiscono nella seconda decade di vita, potendo tuttavia presentarsi anche durante l'infanzia. La CB a rapida crescita può diventare manifesta già in epoca neonatale con sintomi quali il distress respiratorio, la cianosi e la difficoltà nell'alimentazione. Le complicanze secondarie alla presenza di CB includono l'emottisi, lo pneumotorace, la rottura della cisti nella cavità pericardica, pleurica o nel lume tracheale e la degenerazione neoplastica (21).

La CB è rivestita da epitelio colonnare ciliato e contiene un fluido chiaro o, meno frequentemente, aria o secrezioni emorragiche. Di solito non comunica con l'albero tracheobronchiale ma in presenza di comunicazione è possibile che si infetti.

La CB è solitamente visibile alla radiografia del torace, ma la TC e la RMN del torace permettono una maggior definizione anatomica oltre che dei rapporti con le strutture adiacenti. Essa appare radiologicamente come una massa circolare a contenuto fluido, solitamente uniloculare e non calcificata, la cui diagnosi definitiva è data dall'esame istologico.

Il trattamento è chirurgico e prevede l'escissione della cisti anche nei pazienti asintomatici, data l'impossibilità di una diagnosi di certezza pre-operatoria e il rischio di complicanze.

ATRESIA BRONCHIALE

L'atresia bronchiale è una condizione rara, difficilmente isolata e più spesso associata ad altre malformazioni congenite del parenchima polmonare di cui potrebbe rappresentare la causa

stessa (4). Poiché spesso individuata come reperto radiologico occasionale, la sua prevalenza è di difficile definizione.

L'esame radiografico mostra un'area iperlucente o iperinsufflata per la presenza di un flusso di aria unidirezionale proveniente dalle vie aeree collaterali. In relazione all'entità dell'insufflazione, il parenchima polmonare coinvolto potrebbe comprimere i tessuti adiacenti e determinare lo *shift* delle strutture mediastiniche. Sebbene non siano note le cause, la sede maggiormente coinvolta è il lobo superiore di sinistra. La TC o la RMN del torace permettono la conferma diagnostica e il trattamento chirurgico consiste nell'escissione del segmento enfisematoso.

STENOSI BRONCHIALE

La stenosi bronchiale è il restringimento bronchiale statico (localizzato o diffuso, primitivo o secondario), che più frequentemente coinvolge il bronco principale di sinistra o i bronchi lobari. Sebbene siano descritte forme isolate, per lo più essa è associata a cardiopatia o quadri sindromici. Il quadro clinico si caratterizza per un *wheezing* refrattario alla terapia o la storia di polmoniti ricorrenti nella stessa sede.

L'endoscopia delle vie aeree permette la diagnosi delle stenosi bronchiali prossimali, diversamente la TC e la RMN sono in grado di rilevare le stenosi dei bronchi più distali. In considerazione del miglioramento della sintomatologia con la crescita, l'approccio terapeutico è prevalentemente conservativo e prevede il trattamento e la prevenzione dei processi infettivi anche per il tramite di tecniche di disostruzione bronchiale. Il trattamento chirurgico (resezione del tratto stenotico e confezionamento di anastomosi) è riservato nelle forme di stenosi serrate e non estese (22).

BRONCOMALACIA

La broncomalacia (BM) è il restringimento bronchiale dinamico (localizzato o diffuso, primitivo o secondario), che più frequentemente coinvolge il bronco principale di sinistra. Spesso associata alla TM (5), essa è determinata da un anomalo sviluppo della cartilagine bronchiale o da compressioni estrinseche. Il quadro clinico si può caratterizzare per infezioni respiratorie ricorrenti, *wheezing* circoscritto e distress respiratorio.

L'endoscopia delle vie aeree e/o la TC del torace con studio dinamico rappresentano utili strumenti diagnostici. La terapia è per lo più conservativa e il trattamento chirurgico è di rado necessario e riservato ai quadri clinici di severa entità.

CONCLUSIONI

Sebbene le malformazioni congenite delle vie aeree siano considerate un gruppo di patologie rare, il perfezionamento delle strategie diagnostiche disponibili, tanto in epoca prenatale che postnatale, ha permesso di rilevare, talvolta precocemente, un numero crescente di anomalie malformative dell'albero tracheo-bronchiale. L'evoluzione conoscitiva che ne è conseguita impone la necessità di migliorare e uniformare il sistema classificativo, il percorso diagnostico, l'approccio terapeutico e il programma di *follow-up*. Soltanto la gestione multidisciplinare e la realizzazione di studi prospettici e multicentrici renderanno possibile il raggiungimento di tali obiettivi.

BIBLIOGRAFIA

- (1) Boucherat O, Jeannotte L, Hadchouel A, et al. *Pathomechanisms of Congenital Cystic Lung Diseases: Focus on Congenital Cystic Adenomatoid Malformation and Pleuropulmonary Blastoma*. Paediatr Respir Rev. 2016 Jun; 19:62-8.
- (2) Gonzaga S, Henriques-Coelho T, Davey M, et al. *Cystic adenomatoid malformations are induced by localized FGF10 overexpression in fetal rat lung*. Am J Respir Cell Mol Biol 2008; 39:346–355.
- (3) EUROCAT. <http://www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prevalencetables>
- (4) Eber E, Pflieger A. *Airway malformations*. ERS Handbook Paediatric Respiratory Medicine. 2021; 484:494.
- (5) Boogaard R, Huijsmans SH, Pijnenburg MW, et al. *Tracheomalacia and bronchomalacia in children: incidence and patient characteristics*. Chest. 2005 Nov;128(5):3391-7.
- (6) Javia L, Harris MA, Fuller S. *Rings, slings, and other tracheal disorders in the neonate*. Semin Fetal Neonatal Med. 2016 Aug;21(4):277-84.
- (7) Ullmann N, Secinaro A, Menchini L, et al. *Dynamic expiratory CT: An effective non-invasive diagnostic exam for fragile children with suspected tracheo-bronchomalacia*. Pediatr Pulmonol. 2018 Jan;53(1):73-80.
- (8) Herrera P, Caldarone C, Forte V, et al. *The current state of congenital tracheal stenosis*. Pediatr Surg Int 2007; 23:1033–1044.
- (9) Varela P, Torre M, Schweiger C, et al. *Congenital tracheal malformations*. Pediatr Surg Int. 2018 Jul;34(7):701-713.
- (10) Hewitt RJ, Butler CR, Maughan EF, et al. *Congenital tracheobronchial stenosis*. Semin Pediatr Surg. 2016 Jun;25(3):144-9.
- (11) Lee S. *Basic Knowledge of Tracheoesophageal Fistula and Esophageal Atresia*. Adv Neonatal Care. 2018 Feb;18(1):14-21.
- (12) Porcaro F, Valfrè L, Rotondi Aufiero L, et al. *Respiratory problems in children with esophageal atresia and tracheoesophageal fistula*. Italian Journal of Pediatrics. 2017; 43:77.
- (13) Porcaro F, Petreschi F, Cutrera R. *Atresia esofagea e fistole: terapia e follow up*. Pneumologia Pediatrica 2019; 19 (76):19-24.
- (14) Chapman T. Lower airway Obstruction. In: Iyer RS, Chapman T (eds). “Pediatric Imaging: The Essentials”. Philadelphia, PA: Wolters Kluwer 2016.
- (15) Crombleholme TM, Albanese CT. The fetus with airway obstruction. In: Harrison MR, Evans MI, Adzick NS, et al. (eds) “The Unborn Patient – The Art and Science of Fetal Therapy (3rd edn)”. Philadelphia, PA: WB Saunders 2001: 357–371.
- (16) Mohammed H, West K, Bewick J. *Tracheal agenesis, a frightening scenario*. The Journal of Laryngology & Otology, 2016:130(3), 314-317.
- (17) Doolittle AM, Mair EA. *Tracheal bronchus: classification, endoscopic analysis, and airway management*. Otolaryngol Head Neck Surg 2002; 126:240-3.
- (18) McLaughlin FJ, Strieder DJ, Harris GB, et al. *Tracheal bronchus: association with respiratory morbidity in childhood*. J Pediatr 1985; 106:751-5.
- (19) Yoshimura N, Fukahara K, Yamashita A, et al. *Congenital vascular ring*. Surg Today. 2020 Oct;50(10):1151-1158.
- (20) Katrien F, Panzer J, De Groote K, et al. *Early and late outcomes after surgical management of congenital vascular rings*. Eur J Pediatr 2017; 176: 371–377.
- (21) De Perrot M, Pache JC, Spiliopoulos A. *Carcinoma arising in congenital lung cysts*. Thorac Cardiovasc Surg 2001; 49:184.
- (22) Wu ET, Yang MC, Wang CC, et al. *Congenital right intermediate bronchial stenosis with carina trifurcation: successful management with slide tracheobronchial plasty*. Ann Thorac Surg 2014; 98:357.