

ABSENȚA CONGENITALĂ DE VENĂ CAVĂ SUPERIOARĂ – PREZENTARE DE CAZ ȘI REVIEW DE LITERATURĂ

Mihaela Demetrian¹, Andreea Vidru¹, Alexandra Cozinov¹, Cristina Dumitru¹,
Andreea Avramescu¹, Veronica Marcu², Andra Pîrnuță¹, Alexandra Bouariu¹,
Anca Panaitescu^{1,3}

¹ Neonatologie, Spitalul Clinic „Filantropia“, București, România

² Radiologie, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Marie Curie Sklodowska“,
București, România

³ Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila“, București, România

REZUMAT

Agenezia de venă cavă superioară este o anomalie rară, și în general în perioada neonatală este asimptomatică. Prezentăm cazul unui nou-născut cu agenezie bilaterală (totală) de venă cavă și obstrucție de duct toracic ce au determinat epanșament pleural unilateral evidențiat la morfologia fetală din săptămâna 22. Anomalia vasculară a fost confirmată postnatal prin ecografie cardiacă și angio-CT, fiind stabilit diagnosticul de anomalie de vene cave. Chilotoraxul a dispărut după primele 14 zile cu drenaj și tratament conservator.

Cuvinte cheie: chilotorax congenital, agenezie a venei cave superioare

INTRODUCERE

Absența bilaterală a venei superioare este o formă unică de anomalie a venei cave superioare. În principal asimptomatică și, de obicei, întâlnită incidental, agenezia venei cave superioare este slab menționată în literatură și, prin urmare, incidența în populația generală poate fi mai mare decât cea raportată anterior. Agenezia bilaterală a venei cave superioare apare la populația generală până la 0,3% în comparație cu pacienții cu boli cardiace congenitale asociate cu o incidență de 3% până la 11% [1]. Printre semnele clinice legate de această anomalie vasculară, higroma chistică în perioada intrauterină timpurie și chilotoraxul neonatal sunt cele mai frecvente.

Chilotoraxul neonatal este definit ca acumularea de lichid limfatic în cavitatea pleurală și poate fi congenital sau dobândit [2-5]. Chilotoraxul congenital poate fi idiopatic sau poate fi asociat cu anomalii cromozomiale, inclusiv sindromul Down [2,5,6], sindromul Turner [7], sindromul Noonan [8,9] și alte tulburări genetice [10-13]. Limfangiectazia pulmonară congenitală și limfangiomatoza generalizată sunt, de

asemenea, asociate cu chilotoraxul congenital [14-16].

PREZENTAREA CAZULUI

Ecografia de prim trimestru efectuată la o gravidă primipară de 29 de ani a evidențiat regiune nucală cu translucență crescută (3.74 mm), motiv pentru care se recomandă testare invazivă pentru stabilirea cariotipului. Se obține lichid amniotic ce este prelucrat prin analiza QF-PCR și microarray (ChAS); nu sunt evidențiate anomalii cromozomiale. Morfologia fetală de trimestrul II (22 spt.) a evidențiat pliu nucal 6,14 mm cu aspect normal, pleurezie unilaterală stângă (2-3 mm), de la nivel apical până în recesul costodiafragmatic, fără semne de afectare circulatorie prin fenomene de compresiune. Cordul fetal aparent normal, dar fluxul prin ductul venos cu unde inversate în timpul contracției atriale. Se fac investigații suplimentare pentru infecții congenitale – panel TORCH și parvovirus B19.

În trimestrul III, morfologia fetală evidențiază persistența revărsatului pleural stâng (11/44/52 mm),

cu deviere la dreapta a mediastinului, flux prin ductul venos fără anomalii, vena azygos vizualizată cu aspect dilatat pe tot traiectul.

Nașterea a fost planificată la 39 spt. prin operație cezariană, greutate la naștere 3.700 g, SA 7/8. La examenul clinic, se observă edeme ale extremității cefalice (laterocervical și submandibular), edeme ale peretelui toracic; perimetru cranian cu + 5 DS peste percentila 90. Imediat după naștere, dezvoltă sindrom funcțional respirator, oxigenodependent. Este intubat în prima oră după naștere și ventilat mod HFOV + VG; progresiv, dezvoltă insuficiență respiratorie hipoxemică, se administrează surfactant endotraheal, terapie cu oxid nitric 48 de ore. Prima radiografie a evidențiat epanșament pleural în hemitoracele stâng, cu deplasare la dreapta a mediastinului (Fig. 1, 2). Se practică drenaj pleural și se extrag 50 ml de lichid pleural cu aspect serocitrin. După începerea alimentației enterale, drenajul pleural exteriorizează lichid cu aspect chilos; biochimie: trigliceride 1.280 mg/dl, celularitate: 93% limfocite pe frotiu.

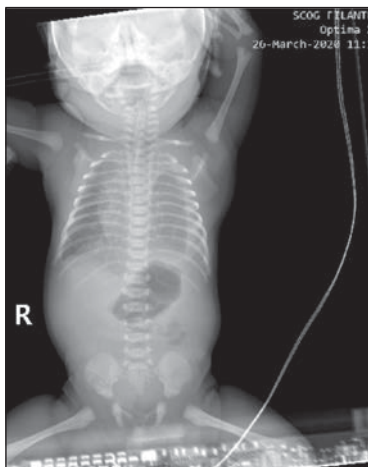


FIGURA 1.
Radiografie pulmonară. Colecție lichidiană masivă în HT stâng



FIGURA 2.
Pneumotorax cu deviere la dreapta a mediastinului.

AngioCT – crosa venei azygos de dimensiuni crescute pana la nivelul T10, unde se decalibrează brusc, practic, cu normalizarea calibrului inferior de

acest plan, însă cu aspect dilatat al unei vene vertebrale, în continuarea venei azygos, până în spațiul intracanalicular. Vasele din regiunea craniană și torace drenate prin venele azygos și hemiazygos în vena brahiocefalică. VCI vizibilă doar supra și retrohepatic (Fig. 3). Ecografia abdominală și cea cerebrală – cu aspect anatomic normal.



FIGURA 3. CT – angiografie

Se ridică suspiciunea unei obstrucții a VCS la vărsarea în AD de cauză trombembolică. Se exclude prin investigații ale coagulării și ale profilului pentru trombofilie care au fost normale pentru vârstă. De asemenea, în continuare se fac investigații pentru excluderea altor cauze de chilotorax congenital: metabolice – screening metabolic extins – limite normale ale panelului studiat, hormoni tiroidieni: TSH, T3, T4 în limite normale.

Evoluția în continuare: rămâne în continuare ventilat pentru o perioadă de 14 zile, se practică 3 punctii evacuatorii pentru evacuarea lichidului pleural. În continuare, aspect chilos cu biochimie și celularitate specifică. Se administrează Octreotide în perfuzie continuă cu doză de 5 μg/kg/h timp de 11 zile, se înlocuiește laptele matern din alimentația enterală cu o formulă de lapte cu conținut crescut de trigliceride cu lanț mediu. Sub această terapie, lichidul pleural diminuează ca volum, semnele de detresă respiratorie se atenuează. Se externează după 33 de zile cu recomandarea de a păstra formula de lapte cu trigliceride cu lanț mediu.

La 2 luni, revine la control: stare generală bună, discret sindrom funcțional respirator, saturație în aer atmosferic 96%, murmur vezicular prezent bilateral, cord ritmic fără sufluri. Abdomen suplu fără hepatosplenomegalie. Dezvoltare neuromotorie corespunzătoare vârstei postnatale. Radiografie toracică: aspect normal, fără epanșament pleural. Ecografie cardiacă:

nu se vizualizează drenajul venei cave superioare în AD. Se vizualizează fluxul venos după vărsarea venei inominate (brahiocefalice). Sept interatrial cu mic șunt stânga-dreapta, SIV intact. Crosa aortei istmice liberă.

DISCUȚII

Suspiciunea de agenezie a venei cave superioare poate apărea în timpul ecocardiografiei fetale de rutină, așa cum s-a întâmplat în cazul prezentat. După naștere, ar trebui efectuate investigații ca: ecocardiografie, radiografie toracică și angiografie convențională, în cazul constatării unor semne clinice inexplicabile, cum ar fi revărsatul pleural.

Chilotoraxul congenital este cel mai probabil datorat dezvoltării anormale sau obstrucției sistemului limfatic. Este adesea asociat cu hidrops fetal [2,4,5]. Mai multe raportări de cazuri indică posibilitatea reapariției chilotoraxului în aceeași familie, ceea ce sugerează o etiologie genetică [16-19].

Pe baza raportărilor de cazuri, mortalitatea a fost stabilită între 30 și 50% [5,20]. Majoritatea cazurilor au fost diagnosticate prenatal și în 40% dintre cazuri au fost efectuate intervenții intrauterine (drenaj toracic și șunt toracic intraamniotic). Nașterea prematură a fost un factor de risc pentru deces. Unele studii au evidențiat dispariția hidropsului după șuntul toracoamniotic, ceea ce a îmbunătățit supraviețuirea [21].

Anomaliile sistemului cardiovascular au fost întâlnite în 40% din cazurile de hidrops nonimun fetal – NIHF [22]. Diverse afecțiuni cardiace congenitale (de exemplu, boli cardiace structurale și aritmii cardiace), în special cele care duc la insuficiență cardiacă fetală, pot fi asociate cu revărsate pleurale și/sau hidrops fetal [2,5,21]. Alte leziuni vasculare asociate cu revărsat pleural bazate pe raportări de caz includ agenezia bilaterală a venei cave superioare [23], malformații glomuvenoase [24] și chorioangiomasă placentară [21].

Agenezia unilaterală este în principal asimptomatică (de cele mai multe ori, diagnosticată incidental), iar pacienții au, de obicei, o structură cardiacă normală. Agenezia bilaterală este însă asociată frecvent cu alte anomalii cardiace congenitale și/sau anomalii de conducere (cum ar fi tetralogia Fallot, defectul septal atrial) și prezintă, de obicei, simptome ale sindromului de VCS. Cea mai frecventă dintre anomaliile venei cave superioare este VCS bilaterală, ceea ce înseamnă că este prezentă atât o venă superioară dreaptă, cât și cea stângă. Atât VCS bilaterală, cât și VCS stângă izolată pot apărea în inima normală sau pot fi asociate cu boli cardiace congenitale [2]. Dacă VCS stângă se varsă în atrium drept, întoarcerea sân-

gelui venos este normală. Din acest motiv, aceste anomalii de VCS sunt asimptomatice și descoperirea lor este întâmplătoare. Aceste anomalii pot, totuși, să complice cateterismul, accesul venos central, implantarea de stimulatori cardiace tranzitorii și chirurgia cardiacă. Absența bilaterală a VCS este o formă unică a anomaliilor VCS.

Din câte știm, există doar câteva cazuri de agenezie a venei cave superioare descrise în literatură [25]. Unele cazuri au fost diagnosticate la adulți prin venografie în timpul procedurii de implantare a stimulatorului cardiac [26] sau a evaluării electrofiziologice în scop de ablație [27]. Alte cazuri au fost diagnosticate la fete cu anomalii cardiace asociate, cum ar fi tetralogia Fallot [28] și defectul septal atrial [29].

Similar cu această prezentare clinică, există alte 2 raportări de cazuri în literatură care descriu nou-născuți care suferă de chilotorax, unul diagnosticat prenatal și unul postnatal [30]. Alte cazuri au raportat drenaj anormal ale venelor azigos în vena renală stângă sau în atrium drept [27-29]. Constatările clinice ale ageneziei bilaterale de venă cavă superioară sunt, în general rare, la fete normale sau sunt asociate cu alte anomalii cardiace sau vasculare. Cel mai frecvent, diagnosticul este descris în timpul evaluării fetale de rutină sau legat de procedurile cardiace postnatale.

Presupunem că, în cazul nostru, chilotoraxul a fost cauzat de absența venei cave superioare și consecutiv de drenajul limfatic anormal. A dispărut după conectarea vaselor limfatice nou formate la sistemul venos și prognosticul nou-născutului a fost favorabil. Sunt necesare cercetări suplimentare pentru a îmbunătăți diagnosticul și îngrijirea pacienților cu agenezie bilaterală a venei cave superioare.

CONCLUZII

Agenezia venei cave superioare este o anomalie foarte rară, caracterizată prin absența completă a venei cave superioare unilaterale sau bilaterale. Ca urmare a constatării sale accidentale și a aspectului clinic nespecific, incidența poate fi mai mare decât cea deja raportată în literatură. Cu toate acestea, atunci când este asociată cu anomalii cardiace și alte anomalii vasculare, poate complica cateterismul cardiac și venos central, stimularea cardiacă temporară sau chirurgia cardiacă. Posibilitatea acestei rare anomalii a venei cave superioare și asocierea cu anomalii cardiace ar trebui, de asemenea, să fie luate în considerare atunci când apar revărsarea pleurală inexplicabilă, precum și higroma chistică septată, chiar rezolvată spontan în timpul vieții fetale. Echipa de neonatologie și specialiștii în medicina fetală ar tre-

bui să fie conștienți și bine informați cu privire la toate anomaliile fetale diagnosticate pe parcursul peri-

odei intrauterine pentru a îmbunătăți managementul și prognosticul fetal.

BIBLIOGRAFIE

- Buirski G, Jordan SC, Joffe HS, Wilde P. Superior vena caval abnormalities: their occurrence rate, associated cardiac abnormalities and angiographic classification in a paediatric population with congenital heart disease. *Clin Radiol.* 1986;37(2):131-8.
- Bellini C, Boccardo F, Bonioli E, Campisi C. Lymphodynamics in the fetus and newborn. *Lymphology.* 2006;39(3):110-7.
- Hansen KC, D'Alessandro A, Clement CC, Santambrogio L. Lymph formation, composition and circulation: a proteomics perspective. *Int Immunol.* 2015;27(5):219-27.
- Cooper LJ, Heppell JP, Clough GF, Ganapathisubramani B, Roose T. An Image-Based Model of Fluid Flow Through Lymph Nodes. *Bull Math Biol.* 2016;78(1):52-71.
- Bellini C, Ergaz Z, Boccardo F, Bellini T, Campisi CC, Bonioli E, Ramenghi LA. Dynamics of pleural fluid effusion and chylothorax in the fetus and newborn: role of the lymphatic system. *Lymphology.* 2013;46(2):75-84.
- Downie L, Sasi A, Malhotra A. Congenital chylothorax: associations and neonatal outcomes. *J Paediatr Child Health.* 2014;50(3):234-8.
- Bialkowski A, Poets CF, Franz AR; Erhebungseinheit für seltene pädiatrische Erkrankungen in Deutschland Study Group. Congenital chylothorax: a prospective nationwide epidemiological study in Germany. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2015;100(2):F169-72.
- Bellini C, Hennekam RC, Boccardo F, Campisi C, Serra G, Bonioli E. Nonimmune idiopathic hydrops fetalis and congenital lymphatic dysplasia. *Am J Med Genet A.* 2006;140(7):678-84.
- Brock WW, Bradshaw WT. Congenital Chylothorax: A Unique Presentation of Nonimmune Hydrops Fetalis in a Preterm Infant. *Adv Neonatal Care.* 2016;16(2):114-23.
- Bellini C, Mazzella M, Campisi C, Taddei G, Mosca F, Tomà P, Villa G, Boccardo F, Sementa AR, Hennekam RC, Serra G. Multimodal imaging in the congenital pulmonary lymphangiectasia-congenital chylothorax-hydrops fetalis continuum. *Lymphology.* 2004; 37(1):22-30.
- Rocha G, Fernandes P, Rocha P, Quintas C, Martins T, Proença E. Pleural effusions in the neonate. *Acta Paediatr.* 2006 Jul;95(7):791-8.
- Faul JL, Berry GJ, Colby TV, Ruoss SJ, Walter MB, Rosen GD, Raffin TA. Thoracic lymphangiomas, lymphangiectasis, lymphangiomatosis, and lymphatic dysplasia syndrome. *Am J Respir Crit Care Med.* 2000;161(3 Pt 1):1037-46.
- Römer S, Opgen-Rhein B, Chaoui R, Scheer I, Czernik C, Obladen M. Bilateral agenesis of the superior vena cava associated with congenital hydrothorax. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006; 28(6):842-4.
- Bellini C, Mazzella M, Arioni C, Campisi C, Taddei G, Tomà P, Boccardo F, Hennekam RC, Serra G. Hennekam syndrome presenting as nonimmune hydrops fetalis, congenital chylothorax, and congenital pulmonary lymphangiectasia. *Am J Med Genet A.* 2003;120A(1):92-6.
- Bellini C, Boccardo F, Campisi C, Bonioli E. Congenital pulmonary lymphangiectasia. *Orphanet J Rare Dis.* 2006;1:43.
- Castagno R, Carreras E, Toran N, Higuera T, Sánchez M, Cabero L. Fetal pleural effusion. *DSJUOG.* 2007;1:28-39.
- Rustico MA, Lanna M, Coviello D, Smoleniec J, Nicolini U. Fetal pleural effusion. *Prenat Diagn.* 2007;27(9):793-9.
- Yinon Y, Kelly E, Ryan G. Fetal pleural effusions. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2008;22:77-96.
- Bellini C, Hennekam RC. Clinical disorders of primary malfunctioning of the lymphatic system. *Adv Anat Embryol Cell Biol.* 2014; 214:187-204.
- Kim SA, Lee SM, Hong JS, et al. Ultrasonographic severity scoring of non-immune hydrops: A predictor of perinatal mortality. *J Perinat Med.* 2015;43:53-59.
- Aubard Y, Derouineau I, Aubard V, Chalifour V, Preux PM. Primary fetal hydrothorax: A literature review and proposed antenatal clinical strategy. *Fetal Diagn Ther.* 1998;13(6):325-33.
- Weber AM, Philipson EH. Fetal pleural effusion: a review and meta-analysis for prognostic indicators. *Obstet Gynecol.* 1992; 79(2):281-6.
- Klam S, Bigras JL, Hudon L. Predicting outcome in primary fetal hydrothorax. *Fetal Diagn Ther.* 2005;20(5):366-70.
- Trocado V, Coutinho-Borges JP, Carlos-Alves M, Santos J, Pinheiro P. Fetal primary hydrothorax with spontaneous resolution. *Case Rep Womens Health.* 2017;15:6-7.
- Ylänen K, Poutanen T, Savikurki-Heikkilä P, Uotila J, Korppi M, Eerola A. Bilateral absence of the superior vena cava. *Case Rep Cardiol.* 2012;2012:461040.
- del Ojo JL, Delgado Jimenez C, Jimenez Vilches P, Lesmes Serrano A, Lozano Gutierrez F, Beltran Rodriguez J. Absence of the superior vena cava: difficulties for pacemaker implantation. *Pacing Clin Electrophysiol.* 1999;22(7):1103-5.
- Quraishi MB, Mufti O, Wase A. Absent left and right superior vena cava and azygos continuation of inferior vena cava: a rare anomaly of systemic venous return. *J Invasive Cardiol.* 2010;22(8):E159-61.
- Krasemann T, Kehl G, Vogt J, Asfour B. Unusual systemic venous return with complete absence of the superior caval veins. *Pediatr Cardiol.* 2003;24(4):397-9.
- Romer S, Opgen-Rhein B, Chaoui R et al. Congenital absence of superior vena cava associate with high position of aortic arch. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2006;28(6):842-844.
- Lee C.Y, Jan S.L, Wang TM et al. Congenital chylothorax associated with isolated congenital hypoplastic superior caval vein: a case report. *Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics* 2005; 94(12):184-1843.