

Malformación congénita de la vía aérea pulmonar tipo IV y blastoma pleuropulmonar tipo I, ¿benigno, maligno o expresión patológica de una misma entidad? Caso clínico

Congenital malformation of the pulmonary airway type IV and pleuropulmonary blastoma type I, benign, malignant or pathological expression of the same entity? Clinical case

Rogelio Sancho-Hernández^{1*} , Victoria Damián-Cuellar¹, Lizbeth Solorio-Rodríguez², y Nadia N. Mata-Favela¹

¹Departamento de Endoscopia y Cirugía de Tórax Pediátrica, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México; ²Pediatría Integral y Terapia Respiratoria, Neumología y Cirugía Torácica, Metepec, Edo. de México. México

Resumen

Introducción: La malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCAP) IV es considerada una lesión benigna unilateral y multiquística con un origen acinar distal y que resulta histopatológicamente indistinguible del blastoma pleuropulmonar (BPP) I quístico maligno, existiendo una asociación y potencial progresión entre ambas. **Descripción del caso:** Feto de 28 semanas de gestación con masa pulmonar fetal y a los siete meses con neumotórax izquierdo, tomografía con lesiones quísticas parenquimatosas; en toracotomía se observa una lesión quístico-bullosa de 10 cm periférica, adherida a lóbulo inferior y en patología con lesión quística de cavidad septada con epitelio cuboidal abundante con estroma laxo mixoide. Complicado diferenciar entre MCAP IV y BPP I, por positivo para mutación DICER1 y alto riesgo para degeneración en BPP I se realiza lobectomía, a tres años con evolución favorable. **Discusión:** Se ha asociado una teoría embrionaria donde el BPP I tendría su origen en una MCAP IV no resecada. Para distinguir entre ambas entidades apoyamos el diagnóstico de potencial progresión a BPP en la presencia del diagnóstico prenatal, síntomas (neumotórax), quiste complejo y la mutación DICER1.

Palabras clave: Malformación congénita de la vía aérea pulmonar tipo IV. Blastoma pleuropulmonar tipo I. Mutación DICER1.

Abstract

Introduction: Congenital pulmonary airway malformation (MCAP) IV is considered a benign unilateral and multicystic lesion with a distal acinar origin and is histopathologically indistinguishable from malignant cystic pleuropulmonary blastoma (BPP) I, with an association and potential progression between the two. **Case description:** 28-week-old fetus with a fetal lung mass and at 7 months with a left pneumothorax, computed tomography scan with parenchymal cystic lesions; thoracotomy shows a 10 cm cystic-bullous lesion, peripherally adhered to the lower lobe and pathology with a cystic lesion of a septate cavity with abundant cuboidal epithelium with loose myxoid stroma, it is difficult to differentiate between MCAP IV and BPP I, due to being positive for the DICER1 mutation and high risk for degeneration into BPP I, a lobectomy is performed

*Correspondencia:

Rogelio Sancho-Hernández
E-mail: saherog@yahoo.com.mx

Fecha de recepción: 08-09-2025

Fecha de aceptación: 23-11-2025

DOI: 10.24875/NCT.M25000043

Disponible en línea: 09-07-2026

Neumol Cir Torax. 2025;84(3):242-246

www.revistanct.org.mx

2594-1526 / © 2025 Sociedad Mexicana de Neumología y Cirugía de Tórax. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

and 3 years later with a favorable evolution. **Discussion:** An embryonic theory has been associated, where BPP I would have its origin in an unresected MCAP IV. To distinguish between both entities we support the diagnosis of potential progression to BPP in the presence of the prenatal diagnosis, symptoms (pneumothorax), complex cyst and the DICER1 mutation.

Keywords: Congenital malformation of the pulmonary airway type IV. Pleuropulmonary blastoma type I. DICER1 mutation.

Introducción

La malformación congénita de la vía aérea pulmonar (MCAP) tipo IV es una lesión quística periférica descrita como un defecto en el crecimiento alveolar distal. Estos quistes están recubiertos por un epitelio de tipo alveolar, que puede ser plano o cuboideo, no tienen conexión con estructuras bronquiolares e histológicamente es indistinguible del BPP quístico tipo I, existiendo controversia en cuanto a una potencial asociación y progresión hacia la malignidad a partir de la MCAP IV. La ausencia de rabdomioblastos en MCAP IV parece ser insuficiente para distinguirla de BPP I, principal tumor primario pulmonar maligno en la infancia^{1,2}.

Presentación del caso

Feto de sexo masculino de 28 semanas de gestación con presencia de masa pulmonar fetal mixta quístico-sólida, en la ultrasonografía prenatal sin datos de desviación mediastinal ni hidropesía; a los siete meses con neumotórax izquierdo y se coloca sonda pleural con resolución incompleta y persistencia de su neumotórax sintomático. En la tomografía computarizada (TC) se observa neumotórax septado y presencia de lesiones quísticas parenquimatosas adyacentes sugerentes de malformación adenomatoidea quística (Fig. 1). Se realiza toracotomía, en donde se observa lesión quístico-bullosa de 10 cm de diámetro, periférica, adherida a la superficie visceral del lóbulo inferior, sin presencia de fístula broncopleural y recibiendo aporte vascular de los vasos subclavios, se resecta como quiste congénito pulmonar periférico. En patología: quiste gigante de cavidad multiseptada y microscópicamente recubierto por epitelio cuboidal abundante, no se observa epitelio columnar ciliado ni mucoproducción, y en los septos hay células pequeñas alargadas en un estroma laxo mixoide. De acuerdo con los hallazgos resulta complicado diferenciar entre MACP (antes adenomatoidea) quística tipo IV y BPP tipo 1 quístico, ya que los criterios histológicos pueden ser indistintos en ambas entidades. Por lo anterior se decide realizar un

mes después una lobectomía inferior con resección ganglionar, la histopatología reportando: lóbulo pulmonar inferior izquierdo y ganglios con reacción granulomatosa negativo a células neoplásicas y evaluación genética positivo para mutación DICER1 con alto riesgo para degeneración en BPP quístico I. A los tres años de seguimiento el paciente con evolución clínica favorable sin recurrencia (Fig. 2).

Discusión

La MCAP se divide según Stocker en cinco tipos: los tipos I y II más comunes son quísticos, el tipo 0 se presenta como una disgenesia alveolar, mientras que el tipo III está compuesto por bronquiolos ramificados y aparece como una lesión sólida, siendo un defecto en la comunicación mesenquimatosas epitelial el mecanismo subyacente de todos. El tipo IV es una lesión quística periférica con una pared delgada cubierta por neumocitos, la MCAP IV se ha confundido con el BPP tipo I y algunos autores cuestionan su existencia². Hay tres subtipos patológicos de BPP: tipo I, puramente quístico; tipo II, sólido quístico mixto, y tipo III, puramente sólido. Las tasas de supervivencia a cinco años para los BPP de tipos I, II y III son del 91, 71 y 53%, respectivamente³. El BPP I es el principal tumor primario maligno en la edad pediátrica. El tratamiento primario del BPP es la resección quirúrgica completa, el papel de la quimioterapia se discute en los tipo I, pero no en los tipos II y III en los que forma parte del tratamiento⁴. La presentación prenatal de BPP es extremadamente rara, con escasos reportes en la literatura internacional⁵. El BPP frecuentemente es diagnosticado en la descripción histopatológica de una resección pulmonar ante la sospecha de una MCAP sintomática, como ocurrió en nuestro paciente.

La presencia de rabdomioblastos positivos para desmina descarta MCAP IV, por lo contrario el estroma en BPP I está compuesto de rabdomioblastos, células primitivas fetales y miofibroblastos; sin embargo, la desmina no es completamente específica para los rabdomioblastos, además las células del estroma primitivo

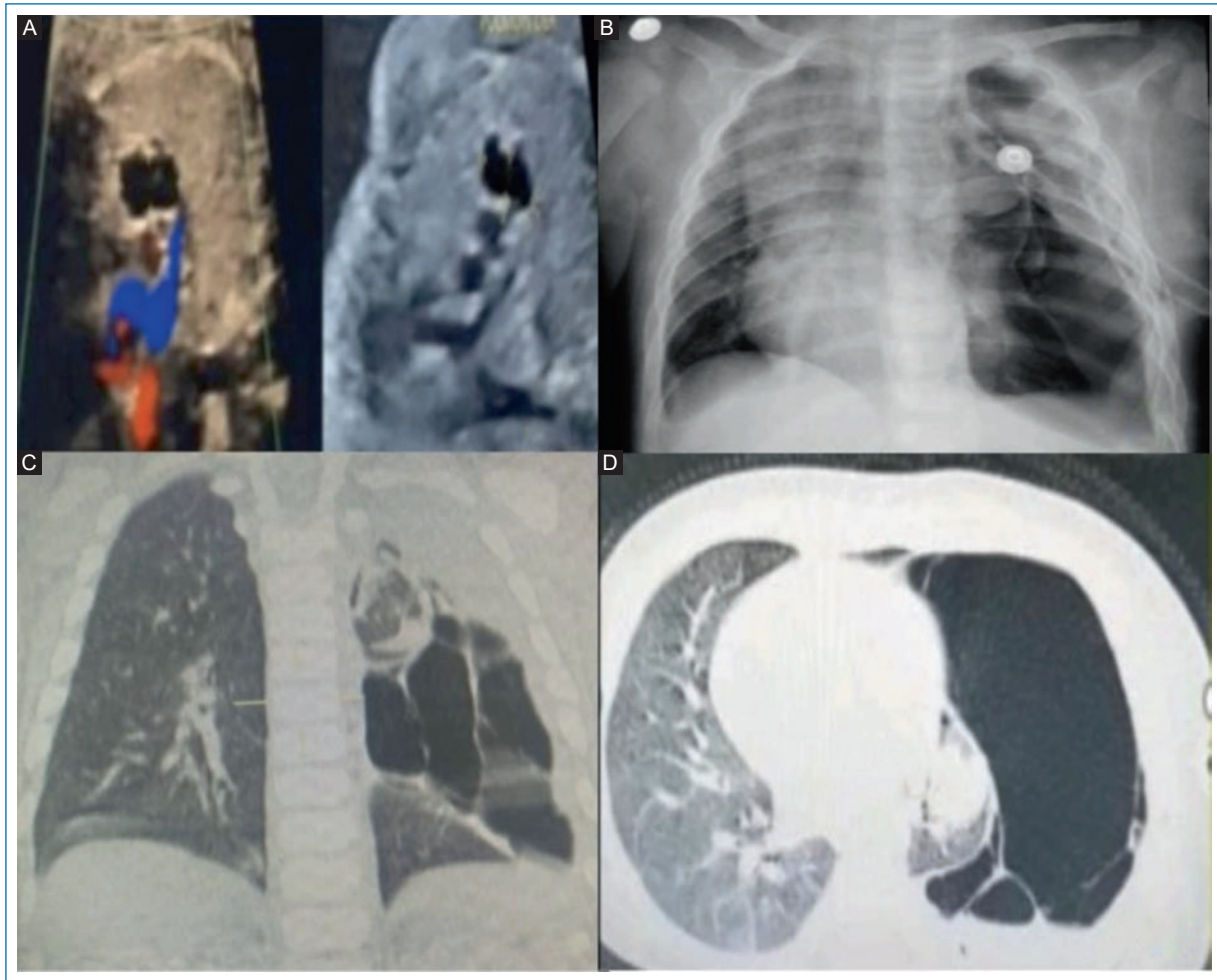


Figura 1. **A:** ultrasonido prenatal con masa pulmonar fetal mixta quístico-sólida a las 28 semanas de gestación. **B:** neumotórax izquierdo sintomático persistente a pesar del drenaje pleural a los siete meses de edad. **C:** tomografía torácica coronal con lesiones quísticas múltiples y apariencia de neumotórax septado. **D:** tomografía torácica axial con desviación mediastinal y colapso pulmonar secundario a lesiones quísticas múltiples hipertensas.

son fácilmente identificadas en BPP II y III, pero no siempre pueden reconocerse en BPP I, como ocurrió en nuestro caso y por lo que se requiere investigación genética para mutaciones DICER1 en todos los casos. Se ha propuesto realizar un análisis de mutación para DICER1 para separarlo mejor de MCAP IV^{2,6}.

Creemos en la existencia de MCAP IV y sería prudente que todos los casos de lesiones quísticas periféricas se evalúen principalmente en busca de rabiomioblastos dentro del estroma y, además, realizar un análisis de mutaciones para los miembros de la familia DICER1 y los genes RAS; esto apoya la hipótesis de reportes previos de que las células del estroma dentro de la MCAP IV podrían adquirir la mutación DICER1 y progresar a BPP¹². DICER1 es un gen que está ubicado en el cromosoma 14q32.13, es un

miembro de la familia de las ribonucleasas II y participa en la generación de microARN que modulan la expresión génica postranscripcional⁷. Las personas con variantes patogénicas en DICER1 tienen un mayor riesgo de ciertas neoplasias malignas, incluidas BPP, nefromas quísticos, tumores de células de Sertoli-Leydig de ovario, sarcomas genitourinarios, tumores neuroendocrinos y varios otros sarcomas, el 70% de todos los pacientes con BPP albergan mutaciones en DICER1 que pueden identificarse mediante pruebas clínicas estándar como ocurrió en nuestro paciente⁸. El diagnóstico de BPP debe iniciar el abordaje de los síndromes familiares DICER1 por la tendencia a malignización a otros órganos. Sobre la actual asociación de DICER1 y BPP, se recomienda obtener una TC de tórax con dosis bajas en el abordaje de todas las

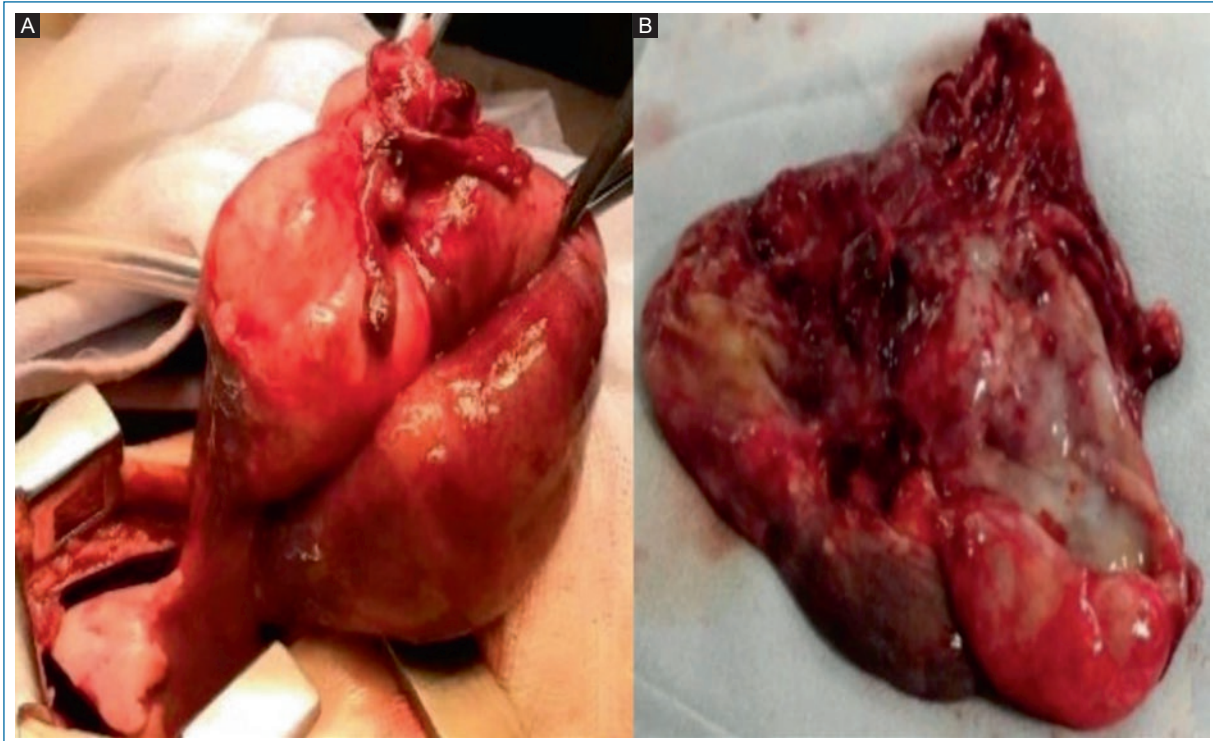


Figura 2. A: lesión quística gigante multiseptada adherido a la pleura visceral del lóbulo inferior izquierdo. **B:** exposición de quiste periférico multiseptado posterior a la resección con líquido serohemático y epitelio mucoso en su interior que corresponde a la imagen macroscópica de una malformación congénita de la vía aérea pulmonar tipo IV.

masas pulmonares fetales al nacimiento y en los niños con una mutación germinal *DICER1* comprobada y someterse a una TC de tórax a los nueve meses de edad para detectar un BPP tipo I, de modo que se pueda realizar la resección antes de una posible progresión a BPP tipo II-III. Si la TC de tórax es normal, se recomienda una exploración de seguimiento a los 2.5 años de edad⁹.

Para identificar factores diferenciadores clínicos y radiológicos entre estas dos entidades, se realizó un estudio donde la presencia de lesiones antenatales es el factor más fuertemente asociado con MCAP (*odds ratio* [OR]: 89.4; intervalo de confianza del 95% [IC 95%]: 33.8-236.6; $p < 0.0001$; valor predictivo positivo [VPP]: 93%), también lo fueron la irrigación aberrante por vasos sistémicos sugere de secuestro pulmonar (OR: 61.7; IC 95%: 3.7-1031.8; $p < 0.0001$; VPP: 100%), la presencia de quistes simples en la TC (OR: 14.8; IC 95%: 7.0-31.3; $p < 0.0001$; VPP: 75%) y la ausencia de síntomas (OR: 8.0; IC 95%: 4.3-14.9; $p < 0.0001$; VPP: 75%). Entre las características más indicativas de BPP se encuentran las lesiones bilaterales o multifocales y la presencia de variantes patogénicas en *DICER1*.

Se obtuvo un algoritmo considerando los factores indicativos de cada enfermedad, logrando un diagnóstico correcto en el 96.7% de los casos. En otro estudio los factores asociados a lesiones malignas fueron tumores no asociados a vasos sistémicos, tumores bilaterales (OR: 42.03; $p < 0.0041$), antecedente de neumotórax (OR: 7.34; $p < 0.0835$) y sospecha de malignidad en TC (OR: 42.15; $p < 0.0001$)¹⁰.

Con la anterior recomendación, nuestro paciente fue portador de factores de riesgo para malignidad por una masa pulmonar fetal mixta no asociado a un potencial secuestro pulmonar, inicia con neumotórax posnatal y en la TC con la presencia de un quiste complejo persistente con desviación mediastinal indicativo de tratamiento quirúrgico para resección de la lesión donde solo en el transoperatorio fue posible advertir la presencia de un quiste pulmonar periférico gigante que la histopatología confirmaría como MCAP IV. Decidimos de manera multidisciplinaria por las dificultades para distinguir patológicamente entre las dos entidades y la asociación embrionaria alveolar distal, tanto de MCAP IV como de BPP I, extender el tratamiento quirúrgico con resección pulmonar de lóbulo residual origen de la

MCAP IV con mutación positiva para DICER1 que justificarían la intervención quirúrgica radical por alto riesgo de asociación y progresión de una MCAP IV hacia un BPP I.

Conclusiones

Existe una fuerte asociación y potencial progresión de la MCAP IV benigna hacia el BPP I maligno. La resección quirúrgica con base en factores de riesgo clínicos y radiológicos, así como la rigurosa evaluación patológica del estroma primitivo de ambas lesiones y el riesgo de malignidad ante la expresión mutagénica de DICER1 en dicho estroma permiten no solo diferenciar ambas entidades, sino ofrecer un tratamiento temprano y oportuno al evitar esta progresión de MCAP IV hacia BPP I.

Agradecimientos

Los autores agradecen al Servicio de Patología y Unidad de Cuidados Intensivos del Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México.

Financiamiento

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existen conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han obtenido la aprobación del Comité de Ética para el análisis de datos clínicos obtenidos de forma rutinaria y anonimizados. Debido a la naturaleza del estudio, no fue necesario el consentimiento informado individual. Se han seguido las recomendaciones éticas pertinentes.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no se utilizó ningún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción ni la creación de contenido de este manuscrito.

Referencias

1. van Koningsbruggen S, Ahrens F, Brockmann M, Michalk D, Rietschel E. Congenital cystic adenomatoid malformation type 4. *Pediatr Pulmonol*. 2001;32(6):471-5. <https://doi.org/10.1002/ppul.1160>.
2. Brcic L, Fakler F, Eidenhammer S, Thueringer A, Kashofer K, Kulka J, et al. Pleuropulmonary blastoma type I might arise in congenital pulmonary airway malformation type 4 by acquiring a DICER1 mutation. *Virchows Arch*. 2020;477(3):375-82. <https://doi.org/10.1007/s00428-020-02789-6>.
3. Messinger YH, Stewart DR, Priest JR, Williams GM, Harris AK, Schultz KA, et al. Pleuropulmonary blastoma: a report on 350 central pathology-confirmed pleuropulmonary blastoma cases by the International Pleuropulmonary Blastoma Registry. *Cancer*. 2015;121(2):276-85. <https://doi.org/10.1002/cncr.29032>.
4. Priest JR, Hill DA, Williams GM, Moertel CL, Messinger Y, Finkelstein MJ, et al. International Pleuropulmonary Blastoma Registry. Type I pleuropulmonary blastoma: a report from the International Pleuropulmonary Blastoma Registry. *J Clin Oncol*. 2006;24(27):4492-8. <https://doi.org/10.1200/jco.2005.05.3595>.
5. Vu ND, Luan NT, van GH, Loan NK, Thu PA, Tuan HX, et al. A rare case of pleuropulmonary blastoma detected in fetus. *Radiol Case Rep*. 2022;17(9):3251-55. <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2022.06.032>.
6. Stocker JT. Congenital pulmonary airway malformation: a new name and an expanded classification of congenital cysticadenomatoid malformation of the lung. *Histopathol*. 2002;41(Suppl.2):424-31.
7. Wagh PK, Gardner MA, Ma X, Callahan M, Shannon JM, Wert SE, et al. Cell-and developmental stage-specific Dicer1 ablation in the lung epithelium models cystic pleuropulmonary blastoma. *J Pathol*. 2015;236(1):41-52. <https://doi.org/10.1002/path.4500>.
8. Schultz KAP, Williams GM, Kamihara J, Stewart DR, Harris AK, Bauer AJ, et al. DICER1 and associated conditions: identification of at-risk individuals and recommended surveillance strategies. *Clin Cancer Res*. 2018;24(10):2251-61. <https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-17-3089>.
9. González IA, Stewart DR, Schultz KAP, Field AP, Hill DA, Dehner LP. DICER1 tumor predisposition syndrome: an evolving story initiated with the pleuropulmonary blastoma. *Mod Pathol*. 2022;35(1):4-22. <https://doi.org/10.1038/s41379-021-00905-8>.
10. Feinberg A, Hall NJ, Williams GM, Schultz KA, Miniati D, Hill DA, et al. Can congenital pulmonary airway malformation be distinguished from Type I pleuropulmonary blastoma based on clinical and radiological features? *J Pediatr Surg*. 2016;51(1):33-7. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2015.10.019>.