

RECIBIDO:
11 febrero 2024
ACEPTADO
26 julio 2024

Síndrome de Williams-Campbell: reporte de caso

Williams-Campbell Syndrome: Case Report

Carlos Esteban Giraldo Cuartas¹, Natalia Andrea Uribe Ruiz¹, Gustavo Adolfo Gómez Correa², Mónica Guerrero Guitiérrez³

Carlos Esteban Giraldo Cuartas
<https://orcid.org/0009-0003-4122-1061>
Natalia Andrea Uribe Ruiz
<https://orcid.org/0000-0003-0929-7843>
Gustavo Adolfo Gómez Correa
<https://orcid.org/0000-0003-1212-9410>
Mónica Guerrero Guitiérrez
<https://orcid.org/0009-0004-4986-6312>

1. Universidad de Antioquia, Medicina Interna, Medellín, Colombia.
2. Hospital Universitario San Vicente Fundación, Servicio de Neumología, Medellín, Colombia.
3. Universidad de la Sabana, Medicina General, Bogotá, Colombia.

AUTOR CORRESPONSAL:

Carlos Esteban Giraldo Cuartas, carlos.giraldoc1@udea.edu.co

Resumen

El síndrome de Williams-Campbell (SWC) es una entidad clínica caracterizada por la deficiencia de cartílago en la pared bronquial de los bronquios subsegmentarios. Es una condición congénita que por lo general se diagnostica en la niñez, pero hay reportes de caso en la población adulta y se cree que esto se debe a un menor déficit de cartílago. Los síntomas principales de esta condición son la presencia de tos, disnea e infecciones respiratorias a repetición. Radiológicamente, se evidencia la presencia de bronquiectasias de pared delgada. El diagnóstico se basa en descartar otras causas más comunes de bronquiectasias, así como en la identificación de las características radiológicas y la presencia del componente congénito.

Presentamos el caso de un joven con síntomas respiratorios desde la infancia, con necesidad de múltiples hospitalizaciones por procesos infecciosos de origen pulmonar a repetición, con lo cual se llega al diagnóstico de un síndrome de Williams-Campbell.

Palabras claves: síndrome de Williams-Campbell, bronquiectasias, cartílago, bronquios subsegmentarios.

Abstract

Williams-Campbell syndrome (WCS) is a clinical entity characterized by cartilage deficiency in the bronchial wall of the subsegmental bronchi. It is a congenital condition that is usually diagnosed in childhood, but there are case reports in the adult population, and it is believed that this is due to a minor cartilage deficiency. The main symptoms of this condition are the presence of cough, dyspnea and repeated respiratory infections. Radiologically, the presence of thin-walled bronchiectasis is evident. The diagnosis is based on ruling out other more common causes of bronchiectasis, as well as identifying the radiological characteristics and the presence of the congenital component.

We present the case of a young man with respiratory symptoms since childhood requiring multiple hospitalizations due to repeated infectious processes of pulmonary origin, in which the diagnosis of Williams-Campbell syndrome was reached.

Key words: Williams-Campbell syndrome, bronchiectasis, cartilage, subsegmental bronchi.

Caso clínico

Se presenta el caso de un hombre de 37 años, soltero sin hijos, con antecedentes de tuberculosis en el año 2015, que fue tratada. Desde la infancia viene presentando síntomas respiratorios, con hospitalización por procesos infecciosos de origen pulmonar a repetición. En varias tomografías, se evidencia parénquima pulmonar que presenta bronquiectasias cilíndricas y varicosas bilaterales de predominio central y algunas con paredes engrosadas con parénquima pulmonar sin mayor distorsión de su arquitectura (Figura 1), excepto en el lóbulo superior derecho donde tuvo la tuberculosis previa (Figura 2). Se descarta fibrosis quística a través de iontoforesis y se realiza cuantificación de inmunoglobulinas totales y subclases de IgG que se encuentran dentro de límites normales.

Figura 1.

Tomografía de tórax de alta resolución en inspiración (A y B) y espiración (C y D) Parénquima pulmonar con bronquiectasias cilíndricas y varicosas bilaterales de predominio central, algunas con paredes engrosadas.

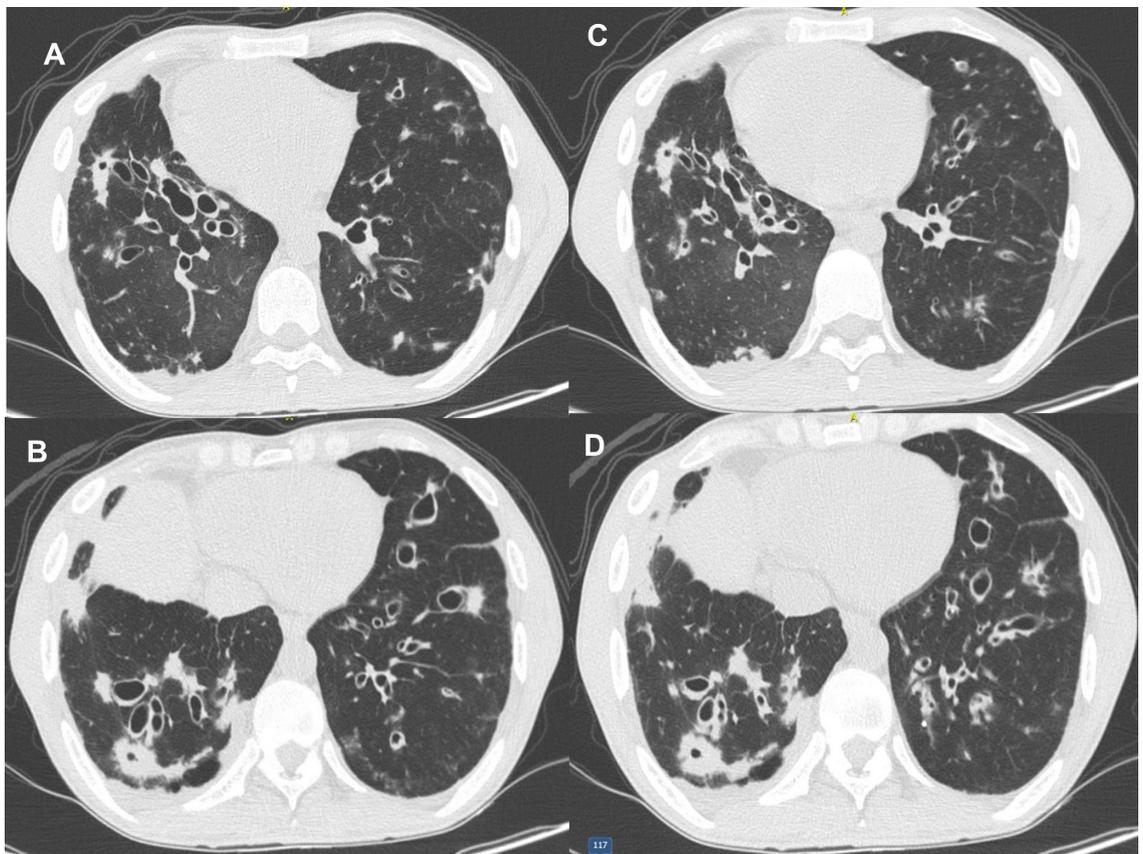
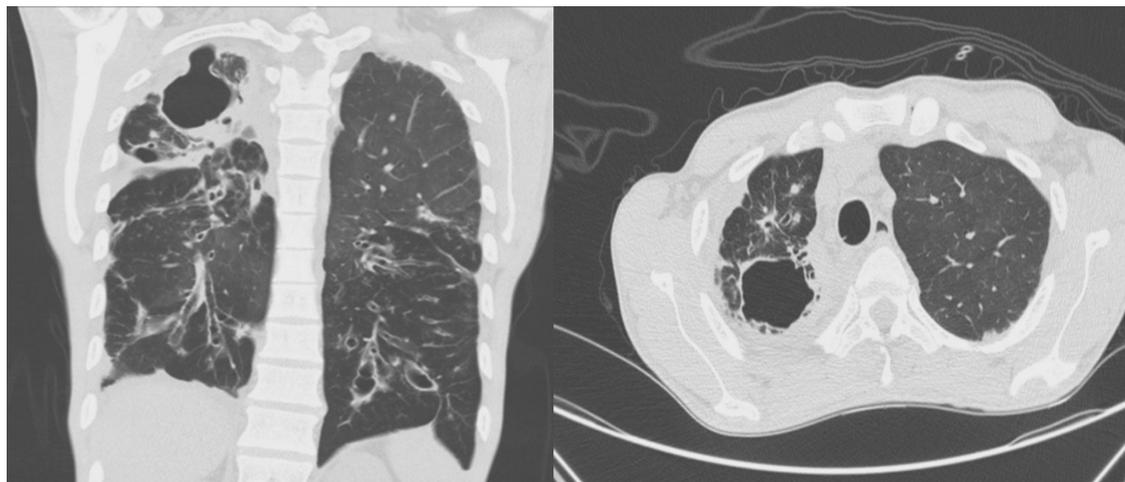


Figura 2.

Tomografía de tórax de alta resolución. Cavitación apical derecha como secuela de tuberculosis.



En las pruebas de función pulmonar se observa un patrón mixto, con un componente obstructivo muy grave VEF₁/CVF: 48,6%, VEF₁: 860 ml (22%), POST: 900 ml (23%), CVF: 1.770 ml (38%), POST: 1.790 ml (38%) y en la prueba de difusión de monóxido de carbono se encuentra una reducción moderada de la difusión (DLCO 43%).

El caso se revisa en conjunto con neumología y radiología; dados los síntomas del paciente, las características imagenológicas de las bronquiectasias (se describe en la discusión) y el escaso compromiso del parénquima pulmonar, y luego de descartar otras entidades clínicas más comunes, se llega a la conclusión que se trata de un caso compatible con un SWC.

Discusión

El SWC es una condición congénita rara, generalmente diagnosticada en la niñez. Esta patología se caracteriza por un déficit de cartílago bronquial subsegmentario; este déficit puede ser parcial o total, lo que se traduce en un colapso de la vía aérea que produce anomalías de tipo mecánico que contribuyen a la formación de bronquiectasias distales y al colapso bronquial.⁵

Para el año 1960, los doctores Howard Williams y Peter Campbell describieron una serie de 5 casos de niños con síntomas respiratorios consistentes en tos, dificultad para respirar e infecciones respiratorias a repetición. Adicionalmente, presentaban hallazgos radiológicos similares a los de nuestro paciente, con la presencia de bronquiectasias quísticas de pared delgada que comprometían los bronquiolos proximales. Un estudio post-mortem realizado en uno de los niños reveló la ausencia de cartílagos en la cuarta a la octava generación de bronquiolos, lo que permitió a los doctores Williams y Campbell postular que la ausencia de cartílago en los bronquiolos era la causa del desarrollo de las bronquiectasias y subsecuentemente de los síntomas.⁴

Desde entonces, se han realizado diferentes reportes en la literatura médica sobre esta condición. Si bien los primeros y en general la mayoría corresponden a población infantil, la presentación clínica en los adultos también se ha reportado y probablemente corresponde a una variante de la enfermedad donde hay un menor déficit de cartílago. En el año 1993, Kimoto et al. reportaron el caso de un hombre de 70 años que se presentó con falla respiratoria grave y hallazgos radiológicos característicos del SWC, probablemente sea el paciente de mayor edad reportado en la literatura médica con esta condición clínica.^{6,7}

Entre las características clínicas del SWC, destacan la presencia de tos crónica, sibilancias e infecciones pulmonares recurrentes; así mismo, al examen físico puede encontrarse tórax en tonel y acropaquias. En cuanto a las pruebas de función pulmonar, se han documentado hallaz-

gos de un patrón obstructivo de moderado a grave.^{8,9} En cuanto a las ayudas diagnósticas imagenológicas, la tomografía computarizada (TC) es la herramienta de elección. Di Scioscio et al. describieron un caso de SWC utilizando imágenes de TC en fase inspiratorias y espiratorias. En la fase inspiratoria, mostró bronquiectasias cilíndricas/quísticas bilaterales distales a los bronquios de tercera generación con hiperinsuflación del pulmón y, en la fase de espiración, un colapso completo de las bronquiectasias, lo que sugiere la ausencia de placas cartilaginosas en los bronquios subsegmentarios.^{9,10}

Los hallazgos histológicos tomados mediante broncoscopia y en donde se evidencia una deficiencia de cartílago en las paredes de los bronquios, sería diagnóstico de un SWC. Sin embargo, no siempre los resultados son positivos y es por eso por lo que muchas veces este método diagnóstico es reemplazado por la tomografía.¹⁰

En cuanto al tratamiento, no existe un manejo específico para esta entidad. En los diferentes reportes de casos, solo se menciona el uso de antibióticos en los casos de exacerbaciones, que corresponden en su mayoría a episodios de sobreinfecciones de las bronquiectasias.

Hacken et al., para el año 2011, realizaron una revisión sistemática de los diferentes tratamientos en población con bronquiectasias, pero sin fibrosis quística. El entrenamiento de músculos inspiratorios puede mejorar la calidad de vida. En cuanto al uso prolongado de antibióticos, estos mejoraron la tasa de respuesta clínica, la calidad de vida y reducen el tiempo de la primera exacerbación, pero no disminuyen la tasa de exacerbaciones ni muestran mejoría en la función pulmonar.¹¹ Esto va en contra de lo descrito por Kelly et al., quienes encontraron que, en pacientes adultos, los macrólidos (principalmente la azitromicina) redujeron la frecuencia de las exacerbaciones en mayor medida que placebo (OR 0,34; intervalo de confianza [IC] del 95%: 0,22 a 0,54; 341 participantes, tres estudios; I² = 65%, evidencia de calidad moderada), datos que se deben interpretar sin olvidar que los macrólidos deben usarse con precaución, ya que su uso indiscriminado lleva a un aumento en la resistencia microbiana y algunos artículos han descrito un mayor riesgo de muerte cardiovascular y otros eventos adversos graves.¹²

Por otro lado, el uso de corticoesteroides inhalados demostró una reducción en cuanto al volumen de esputo y mejoría de la disnea, pero no mostró reducción de las exacerbaciones. Este mismo estudio concluyó que otros tratamientos, como por ejemplo los broncodilatadores inhalados, los mucolíticos y los esteroides orales no tienen beneficio alguno en esta población.¹¹

El SWC comparte características similares a la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), en cuanto a la presentación de un patrón obstructivo en las pruebas de función pulmonar, y en este último el uso de ventilación mecánica no invasiva ha demostrado una disminución en la retención de monóxido de carbono y mejoría de la disnea, por lo cual podría considerarse como una posible terapia en los pacientes con SWC.

Wada et al. reportaron el caso de un hombre de 31 años con SWC, el cual fue tratado con ventilación con presión positiva no invasiva y oxígeno suplementario domiciliario; esto llevó a disminución en el número de infecciones respiratorias, así como en los ingresos hospitalarios, y se observó mejoría en la calidad de vida.^{5,13}

Entre otras opciones de tratamiento, existe la posibilidad del trasplante pulmonar dado lo raro de la enfermedad y basado en las recomendaciones del año 2021 de la sociedad internacional para el trasplante de corazón y de pulmón. En los casos de pacientes con bronquiectasias de etiología diferente a la fibrosis quística, se recomienda que utilicen los criterios de trasplante de esta última.¹⁴

Conclusión

Entre las etiologías más comunes de las bronquiectasias, diferente a la fibrosis quística, están descritas las causas postinfecciosas y las inmunodeficiencias. Sin embargo, existen otras causas menos comunes y entre ellas destaca el SWC, entidad que se presenta con mayor frecuencia en la niñez, pero se debe recordar que también hay casos descritos en adultos. Para el diag-

nóstico del SWC hay que tener una alta sospecha clínica, siempre se deben haber descartado otras etiologías más comunes, y tener presente la presentación clínica, hallazgos semiológicos y las ayudas imagenológicas ya mencionadas que apoyan la posibilidad de encontrarnos frente a esta entidad que, aunque infrecuente, requiere una identificación temprana. Hasta el momento, no existe un tratamiento clínico establecido para el SWC y por ahora se deben extrapolar terapias de patologías similares. Esta condición amerita mayores avances en su estudio, ahondar en su patogénesis y en la búsqueda de líneas de manejo que impacten en la progresión de la enfermedad.

Financiamiento: los autores declaran que el trabajo no tuvo financiamiento.

Conflictos de interés: los autores declaran que no tienen conflictos de intereses relacionados con el tema de esta publicación.

Contribuciones de los autores: CEGC: autor de contenido, administrador del proyecto. NAUR: escritura, revisión y edición. GAGC: supervisión y validación. MGG: visualización. El Editor en Jefe, Dr. Francisco Arancibia, realizó el seguimiento del proceso de revisión y aprobó este artículo.

Referencias

1. Chalmers JD, Chang AB, Chotirmall SH, Dhar R, McShane PJ. Bronchiectasis. *Nat Rev Dis Primers* 2018;4(1):45.
2. Athanazio R, Pereira MC, Gramblicka G et al. Latin America validation of FACED score in patients with bronchiectasis: an analysis of six cohorts. *BMC Pulm Med* 2017;17(1):73. Doi: 10.1186/s12890-017-0417-3.
3. Watanabe Y, Nishiyama Y, Kanayama H, Enomoto K, Kato K, Takeichi M. Congenital bronchiectasis due to cartilage deficiency: CT demonstration. *J Comput Assist Tomogr* 1987;11(4):701-703.
4. Williams H, Campbell P. Generalized bronchiectasis associated with deficiency of cartilage in the bronchial tree. *Arch Dis Child* 1960;35(180):182-191.
5. Noriega-Aldave AP, William-Saliski D. The clinical manifestations, diagnosis and management of williams-campbell syndrome. *N Am J Med Sci* 2014;6(9):429-432. Doi:10.4103/1947-2714.141620.
6. Jones QC, Wathen CG. Williams-Campbell syndrome presenting in an adult. *BMJ Case Rep* 2012:bcr2012006775. Doi:10.1136/bcr-2012-006775
7. Kimoto T, Kawamura T, Nakahara Y, Mochizuki Y. *Nihon Kokyuki Gakkai Zasshi* 1999;37(5):429-432.
8. Liu M, Yuan Q, Zhao H, Wang Y. Williams-Campbell syndrome complicated with pulmonary hypertension and Type 2 respiratory failure: An adult case report. *Clin Respir J* 2019;13(12):795-799. Doi:10.1111/crj.13090
9. Kaneko K, Kudo S, Tashiro M, Kishikawa T, Nakanishi Y, Yamada H. Case report: computed tomography findings in Williams-Campbell syndrome. *J Thorac Imaging* 1991;6(2):11-13.
10. Di Scioscio V, Zompatori M, Mistura I et al. The role of spiral multidetector dynamic CT in the study of Williams-Campbell syndrome. *Acta Radiol* 2006;47(8):798-800. Doi:10.1080/02841850600849084
11. Ten Hacken NH, Kerstjens HA. Bronchiectasis. *BMJ Clin Evid* 2011;2011:1507.
12. Kelly C, Chalmers JD, Crossingham I, Relph N, Felix LM, Evans DJ, Milan SJ, Spencer S. Macrolide antibiotics for bronchiectasis. *Cochrane Database Syst Rev* 2018;3(3):CD012406.
13. Wada H, Seto R, Yamada H, Nagao T, Hajiro T, Nakano Y. Respiratory failure of Williams-Campbell syndrome is effectively treated by noninvasive positive pressure ventilation. *Intern Med* 2011;50(16):1729-1732. Doi:10.2169/internalmedicine.50.4971
14. Leard LE, Holm AM, Valapour M et al. Consensus document for the selection of lung transplant candidates: An update from the International Society for Heart and Lung Transplantation. *J Heart Lung Transplant* 2021;40(11):1349-1379. Doi:10.1016/j.healun.2021.07.005

