

Received: 27.08.2016

Accepted: 28.09.2016

Published: 31.03.2017

Majka Jaszczura<sup>1</sup>, Magdalena Kleszyk<sup>1</sup>, Karolina Bien<sup>2</sup>, Edyta Machura<sup>1</sup>

## Późno rozpoznana wrodzona agenezja płuca lewego u 15-letniego chłopca

### Late diagnosed congenital agenesis of the left lung in 15-year-old boy

<sup>1</sup> Katedra i Klinika Pediatrii Wydziału Lekarskiego z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Zabrze, Polska

<sup>2</sup> Katedra i Zakład Radiologii Lekarskiej i Radiodiagnostyki Wydziału Lekarskiego z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Zabrze, Polska

Adres do korespondencji: Majka Jaszczura, Katedra i Klinika Pediatrii Wydziału Lekarskiego z Oddziałem Lekarsko-Dentystycznym w Zabrze, SUM w Katowicach, ul. 3 Maja 13–15, 41-800 Zabrze, tel.: +48 32 370 43 44, e-mail: tleni@wp.pl

<sup>1</sup> Department of Paediatrics of the School of Medicine with the Division of Dentistry in Zabrze, Medical University of Silesia in Katowice, Zabrze, Poland

<sup>2</sup> Department of Medical Radiology and Radiodiagnostics of the School of Medicine with the Division of Dentistry in Zabrze, Medical University of Silesia in Katowice, Zabrze, Poland

Correspondence: Majka Jaszczura, Department of Paediatrics of the School of Medicine with the Division of Dentistry in Zabrze, Medical University of Silesia in Katowice, 3 Maja 13–15, 41-800 Zabrze, Poland, tel.: +48 32 370 43 44, e-mail: tleni@wp.pl

#### Streszczenie

Agenezja płuca jest rzadką wrodzoną wadą płuc, polegającą na całkowitym braku oskrzela głównego, miąższu i naczyń płucnych. Jednostronna agenezja występuje z częstością 1/10 000–20 000 ciąż. Przyczyna jej powstawania pozostaje nieznana. Nieprawidłowość ta nie powoduje charakterystycznych objawów; może prowadzić do niewydolności oddechowej, ale zdarza się również wieloletni przebieg bezobjawowy. Często podejrzenie tej wady można wysunąć na podstawie radiogramu klatki piersiowej wykonanego z innych przyczyn. Prezentujemy przypadek 15-letniego chłopca z przypadkowo rozpoznaną agenezją płuca lewego. W momencie rozpoznania pacjent nie zgłaszał żadnych dolegliwości. Podczas rutynowej wizyty w poradni alergologicznej stwierdzono ściszenie szmeru pęcherzykowego po stronie lewej. Wykonane następnie badanie radiologiczne klatki piersiowej zostało opisane jako niedodma płata dolnego płuca lewego, co było wskazaniem do poszerzenia diagnostyki. Tomografia komputerowa uwidoczniła całkowity brak płuca lewego.

**Słowa kluczowe:** agenezja płuca, wada wrodzona, płuca

#### Abstract

Pulmonary agenesis is a rare congenital lung defect involving the complete absence of the primary bronchus as well as pulmonary parenchyma and vessels. Unilateral agenesis occurs at the rate of 1/10,000–20,000 pregnancies. The cause of this defect is still unknown. This abnormality does not cause any specific symptoms; it may lead to respiratory failure, but an asymptomatic course lasting many years is also possible. This defect can often be suspected based on a chest radiograph performed for other reasons. We present the case of a 15-year-old boy with an accidental diagnosis of left pulmonary agenesis. Upon diagnosis the patient did not report any complaints. During a routine visit at an allergy clinic decreased vesicular sounds were present on the left side. A subsequent chest radiograph was reported as showing left lung inferior lobe atelectasis, which was an indication for a more comprehensive diagnostic investigation. A computed tomography scan revealed the complete absence of the left lung.

**Key words:** pulmonary agenesis, congenital defect, lungs

**W**rodzone wady układu oddechowego są spowodowane zaburzeniem embriogenezy, mogącem wystąpić na różnych etapach rozwoju płodowego. Nieprawidłowości te stanowią 0,1–3,9% wszystkich wad wrodzonych i są drugą spośród wszystkich (po wadach serca) przyczyną śmiertelności noworodków. Za blisko 80% zgonów odpowiada hipoplazja i dysplazja płuc. Agenezja płuca polega na niewykształceniu zawiązka płuca (brak oskrzeli, miąższu i naczyń krwionośnych). Bilateralna agenezja płuc jest wadą letalną. Jednostronna agenezja występuje z częstością 1/10 000–20 000 ciąż<sup>(1)</sup>. Ponad 50% pacjentów z tą wadą umiera przed ukończeniem 5. roku życia<sup>(2,3)</sup>. Przyczyna jej powstawania jest nieznana, ale uważa się, że może być związana z czynnikami genetycznymi, infekcjami wirusowymi we wczesnym okresie ciąży, niedoborem kwasu foliowego lub witaminy A<sup>(4,5)</sup>.

## OPIS PRZYPADKU

Prezentujemy przypadek 15-letniego chłopca z późno rozpoznaną agenezją płuca lewego, u którego podczas rutynowej, kontrolnej wizyty w poradni alergologicznej po raz pierwszy stwierdzono zmiany osłuchowe nad polami płucnymi – asymetrię szmeru oddechowego, z jego lewostronnym ściszeniem. Chłopiec z ciąży 1., porodu 1., urodzony siłami natury w 39. Hbd, z masą ciała 3350 g, Apgar 10 pkt, z nieobciążonym wywiadem okołoporodowym, szczepiony zgodnie z programem szczepień ochronnych, z nieistotnym wywiadem rodzinnym. Warunki domowe dość dobre. Rodzina ma dwa psy i trzy koty. Do tej pory chłopiec był dwukrotnie hospitalizowany: w 4. tygodniu życia z powodu zmian skórnych o typie *eczema infantum* i podejrzenia alergii na białko mleka krowiego oraz w 7. miesiącu życia z powodu obturacyjnego zapalenia oskrzeli. Dietę bezmleczną stosowano przez okres 2 lat. Zmiany skórne początkowo leczone były przez dermatologa, a od 10. roku życia przez alergologa. Podczas pierwszej wizyty w poradni alergologicznej stwierdzono podwyższone stężenie IgE (215 IU/ml), eozynofilię (480/μl) oraz w punktowych testach skórnych alergię na sierść kota i roztocza kurzu domowego (*Dermatophagoides pteronyssinus* – 3 mm, sierść kota – 3 mm). W badaniu spirometrycznym wykazano obniżenie natężonej objętości wydechowej pierwszosekundowej (*forced expiratory volume in 1 second*, FEV<sub>1</sub> – 71% wn.), pojemności życiowej (*vital capacity*, VC – 68% wn.), natężonej VC (*forced expiratory vital capacity*, FVC EX – 71% wn.) oraz w mniejszym stopniu wskaźnika Tiffeneau (FEV<sub>1</sub>/FVC – 80,6%). Nieprawidłowości w badaniu spirometrycznym wiązano z brakiem współpracy pacjenta. Z powodu niskorośności w 13. roku życia chłopiec był konsultowany w poradni endokrynologicznej. Wykonane wówczas badania diagnostyczne wypadły prawidłowo, ale pomimo zaleceń rodzice nie zjawiali się z chłopcem na wizytach kontrolnych. Dotychczas sporadyczne infekcje układu oddechowego leczone były przez pediatrę objawowo. Chłopiec dobrze tolerował wysiłek, bez ograniczeń uczestniczył w zajęciach

**C**ongenital defects of the respiratory system are caused by disorders of embryogenesis, which may occur at various stages of foetal development. These abnormalities account for 0.1–3.9% of all congenital defects and are the second most common cause of neonatal mortality (after heart defects). Pulmonary hypoplasia and dysplasia account for nearly 80% of deaths. Pulmonary agenesis is the lack of pulmonary primordium development (absence of the bronchi, parenchyma and blood vessels). Bilateral pulmonary agenesis is a lethal defect. Unilateral agenesis occurs at the rate of 1/10,000–20,000 pregnancies<sup>(1)</sup>. Over 50% of patients with this defect die before 5 years of age<sup>(2,3)</sup>. The cause of this defect is unknown, but it is believed that it may be associated with genetic factors, viral infections in early pregnancy or folic acid or vitamin A deficiency<sup>(4,5)</sup>.

## CASE REPORT

We present the case of a 15-year-old boy with a late-diagnosed agenesis of the left lung. During a routine follow-up visit at an allergy clinic auscultatory changes over lung fields were found for the first time – breath sound asymmetry with the sounds decreased on the left side.

The boy was born from the first pregnancy, first delivery, natural birth at 39<sup>th</sup> gestational week, with body mass of 3,350 g, Apgar score of 10, negative perinatal history, vaccinations consistent with the protective vaccination schedule and insignificant family history. The boy's housing conditions are relatively good. There are two dogs and three cats in the family. The boy has been hospitalised twice so far: at 4 weeks of age for *eczema infantum* skin lesions and a suspected cow's milk allergy and at 7 months of age for obstructive bronchitis. A milk-free diet was used for 2 years. The skin lesions were first treated by a dermatologist and from the time the boy was 10 years old by an allergologist. At the first visit at the allergy clinic an elevated IgE level (215 IU/mL) and eosinophilia (480/μL) were found; also, skin prick tests showed allergy to cat fur and house dust mites (*Dermatophagoides pteronyssinus* – 3 mm, cat fur – 3 mm). Spirometry demonstrated decreased forced expiratory volume in 1 second (FEV<sub>1</sub> – 71% of predicted value), vital capacity (VC – 68% pred.), forced expiratory vital capacity (FVC EX – 71% pred.) and to a lesser extent Tiffeneau ratio (FEV<sub>1</sub>/FVC – 80.6%). The lack of patient's cooperation was considered to be the reason for abnormal spirometry results. Due to short stature at 13 years of age the patient visited an endocrinology clinic. Diagnostic tests conducted at the time showed normal results; however, the parents did not report with the boy for follow-up visits despite recommendations to the contrary.

By that time sporadic respiratory infections had been treated symptomatically by a paediatrician. The boy had a good exercise tolerance and attended sports activities at school and elsewhere without limitations. A routine follow-up visit at 15 years of age was preceded by a respiratory tract

sportowych w szkole i poza nią. Rutynowa kontrola w poradni alergologicznej w 15. roku życia poprzedzona była infekcją układu oddechowego, leczoną antybiotykiem. W tym czasie chłopiec był w stanie ogólnym dobrym, nie zgłaszał dolegliwości. W trakcie całego procesu diagnostycznego pacjent był wycofany, niewspółpracujący w trakcie badania, sprzeciwiał się wykonywanym czynnościom. W badaniu fizykalnym z nieprawidłowości stwierdzono niedobór wzrostu (wzrost: 156 cm, <3<sup>rd</sup>; masa ciała: 50 kg, 10<sup>c</sup>; BMI 20,5 kg/m<sup>2</sup>), suchą, szorstką skórę, rogowacenie przymieszkowe na ramionach, dwie plamy typu *café au lait* w okolicy międzyłopatkowej, źrenice asymetryczne P > L (pacjent stosował Tropicamidum; stan po urazie oka prawego przed miesiącem), steatomastię, osłuchowo nad środkową i dolną częścią lewego pola płucnego zniesienie szmeru pęcherzykowego oraz stłumienie odgłosu opukowego, uderzenie koniuszkowe przesunięte do linii pachowej tylnej, tony serca słyszalne także po lewej stronie klatki piersiowej na plecach. Wyniki badań laboratoryjnych (morfologia krwi z rozmazem ręcznym, CRP, gazometria krwi tętniczej, próby wątrobowe i nerkowe, immunoglobuliny, w tym IgE, TSH) były w normie. W badaniu spirometrycznym wykazano nieprawidłowe wartości FEV<sub>1</sub> (53% wn.), VC (88% wn.), FVC EX (66% wn.) oraz stosunku FEV<sub>1</sub>/FVC (66,5%), które nie zmieniły się istotnie po podaniu salbutamolu (FEV<sub>1</sub> 48% wn.; FVC EX 56% wn.; FEV<sub>1</sub>/FVC 71%), wobec czego przeprowadzono badania obrazowe. Radiogram klatki piersiowej w projekcji tylnoprzodnej i bocznej wykazał niedodmę płata dolnego płuca lewego z wyższym ustawieniem lewej kopuły przepony i przesunięciem cienia śródpiersia na stronę lewą (ryc. 1 A i B). W badaniu tomografii komputerowej stwierdzono przemieszczenie struktur śródpiersia do lewej połowy klatki piersiowej, nie uwidoczniło odejścia oskrzela głównego lewego, a oskrzele główne prawe stanowiło przedłużenie tchawicy, objętość płuca

infection treated with an antibiotic. At the time the boy was in a good general condition and did not report any complaints. During the whole diagnostic investigation process the patient was withdrawn, did not cooperate during examination and objected to the activities performed. Physical examination revealed the following abnormalities: height deficit (height: 156 cm, <3<sup>rd</sup> pctl; body mass: 50 kg, 10<sup>th</sup> pctl; BMI 20.5 kg/m<sup>2</sup>), dry, rough skin, follicular keratosis on the arms, two *café au lait* spots in the area between the scapulas, asymmetrical pupils R > L (the patient used Tropicamidum; status post right eye trauma a month earlier), pseudogynaecomastia, absence of vesicular sounds on auscultation and dullness on percussion over the middle and lower part of the left pulmonary field, apex beat shifted to the posterior axillary line, heart sounds audible also on the left side of the chest on the back. The results of laboratory tests (complete blood count with manual differential, CRP, arterial blood gas, liver and kidney function tests, immunoglobulins including IgE, TSH) were within normal limits. Spirometry demonstrated abnormal values of FEV<sub>1</sub> (53% pred.), VC (88% pred.), FVC EX (66% pred.) and the FEV<sub>1</sub>/FVC ratio (66.5%), which did not change significantly following the administration of salbutamol (FEV<sub>1</sub> 48% pred.; FVC EX 56% pred.; FEV<sub>1</sub>/FVC 71%); for this reason, diagnostic imaging was performed. Anteroposterior and lateral X-ray films of the chest showed left lung inferior lobe atelectasis with a higher position of the left diaphragmatic dome and a shift of the mediastinal shadow to the left (Fig. 1 A and B). Computed tomography revealed displacement of mediastinal structures to the left part of the chest; no left primary bronchus branch was visualised and the right primary bronchus represented an extension of the trachea; the volume of the right lung was increased – it filled the upper half of the chest on the left as well; no left pulmonary artery branch was visualised (Fig. 2 A–C). The radiological



Ryc. 1 A, B. Badanie radiologiczne klatki piersiowej w projekcji AP i bocznej (lewobocznej) w pozycji stojącej. Zacienienie pola środkowego i dolnego płuca lewego. Wyższe ustawienie lewej kopuły przepony. Przesunięcie śródpiersia na stronę lewą. Obraz radiologiczny sugeruje zmiany niedodmowe płata dolnego płuca lewego

Fig. 1 A, B. AP and left lateral X-ray films in a standing position. Shadow on the middle and lower field of the left lung. Higher position of the left dome of the diaphragm. Mediastinal shift to the left. The radiological image suggests atelectasis of the inferior lobe of the left lung

prawego była zwiększona – wypełniało również górną połowę klatki piersiowej po stronie lewej, nie uwidoczniiono odejścia tętnicy płucnej lewej (ryc. 2 A–C). Obraz radiologiczny odpowiadał agenezji płuca lewego. W badaniu echokardiograficznym, ze względu na brak lewego płuca, wykazano przemieszczenie serca na lewo i do tyłu oraz obecność tylko prawej gałęzi płucnej, nie uwidaczniając lewej tętnicy płucnej; nie stwierdzono innych istotnych anatomicznych i czynnościowych nieprawidłowości dotyczących serca. Dwudziestoczworogodzinne badanie elektrokardiograficzne metodą Holtera oraz elektrokardiograficzna próba wysiłkowa były prawidłowe. W badaniu ultrasonograficznym jamy brzusznej stwierdzono prawidłowy obraz narządów. Na podstawie przeprowadzonych badań ostatecznie zdiagnozowano agenezję płuca lewego i niedobór wzrostu. W związku z rozpoznaną wadą układu oddechowego zalecono coroczne szczepienia przeciwko grypie, szczepienie przeciwko pneumokokom oraz stałą kontrolę pulmonologiczną i kardiologiczną.

Z powodu niskorosłości ponownie przeprowadzono diagnostykę endokrynologiczną, która wykluczyła somatotropinową niedoczynność przysadki. Biorąc pod uwagę niski wzrost rodziców i wyniki badań dodatkowych, można sądzić, że niedobór wzrostu jest uwarunkowany rodzinnie. W dostępnej literaturze nie znaleziono doniesień wiążących wrodzony brak płuca z gorszym rozwojem fizycznym pacjentów.

## OMÓWIENIE

Agenezja płuca jest rzadko występującą wrodzoną wadą płuc, która może być izolowaną nieprawidłowością bądź też współistnieć z innymi malformacjami. Najczęstsze z nich to: ubytek przegrody międzyprzedsionkowej lub międzykomorowej, przetrwały przewód tętniczy, przetrwały otwór

image was consistent with left pulmonary agenesis. Due to the absence of the left lung echocardiography revealed displacement of the heart to the left and back and the presence of the right pulmonary branch only with no evidence of the left pulmonary artery; no other significant anatomical or functional heart abnormalities were found. The results of 24-hour Holter ECG monitoring and a cardiac stress test were normal. Ultrasound examination showed a normal image of abdominal organs.

Finally, based on tests and examinations left pulmonary agenesis and growth deficit were diagnosed. Due to the diagnosed respiratory tract defect annual flu vaccinations, pneumococcal vaccination and permanent pulmonary and cardiology follow-up were recommended.

Due to short stature diagnostic endocrinology investigation was repeated, which excluded somatotropin hypopituitarism. Taking into account short height of the parents and the results of additional tests, the growth deficiency may be considered to be familial in nature. No reports of worse physical development being associated with congenital absence of a lung have been found in the available literature.

## DISCUSSION

Pulmonary agenesis is a rare congenital defect of the lungs, which may be an isolated abnormality or coexist with other malformations. The most common ones include atrial or ventricular septal defect, patent ductus arteriosus, patent foramen ovale, interrupted aortic arch, oesophagotracheal fistula, obliteration of the duodenum, horseshoe kidney and musculoskeletal defects. These abnormalities are more frequently present in conjunction with right pulmonary agenesis and are associated with twice as poor prognosis, which results from a more significant displacement



Ryc. 2 A–C. Tomografia komputerowa klatki piersiowej, przekrój czołowy oraz poprzeczny, rekonstrukcja 3D. Na skanie widoczne są tchawica oraz oskrzela główne prawe będące przedłużeniem tchawicy. Nie uwidoczniiono odejścia oskrzela głównego lewego. Śródpiersie jest przemieszczone na stronę lewą. Nie uwidoczniiono odejścia tętnicy płucnej lewej. Rekonstrukcja trójwymiarowa uwidacznia płuco prawe o zwiększonej objętości, które wypełnia również górną połowę klatki piersiowej po stronie lewej

Fig. 2 A–C. Computed tomography scan of the chest, coronal and transverse section, 3D reconstruction. The trachea and right primary bronchus constituting an extension of the trachea are evident in the scan. No left primary bronchus branch has been visualised. The mediastinum is shifted to the left. No left pulmonary artery branch has been visualised. Three-dimensional reconstruction shows the right lung with an increased volume, which fills the upper half of the left chest as well

owalny, przerwanie łuku aorty, przetoka przełykowo-tchawicza, zarośnięcie dwunastnicy, nerka podkowiasta czy wady układu mięśniowo-szkieletowego. Wymienione nieprawidłowości częściej współwystępują z agenezją prawego płuca i wiążą się z dwukrotnie gorszym rokowaniem, które prawdopodobnie wynika ze znaczniejszego przesunięcia i większej rotacji śródpiersia. Częstość występowania omawianej wady u obu płci jest podobna, jak również w obu połowach klatki piersiowej<sup>(6)</sup>.

Całkowity brak płuca należy odróżnić od aplazji, w której stwierdza się ślepo zakończone, szczątkowe oskrzele, ale brak jest czynnego mięszu płuca. Natomiast w hipoplazji obecne są oskrzela główne i płatowe, ale badania naczyniowe pokazują brak prawidłowego unaczynienia tkanki płucnej.

Płuca zaczynają się rozwijać około 26. dnia od zapłodnienia, a czas ich wewnątrzłonowego rozwoju można podzielić na kilka etapów. W pierwszej fazie – embrionalnej – dochodzi do powstania dwóch uchyłków bocznych, będących związkami oskrzeli głównych, po czym następuje ich podział na oskrzela płatowe i segmentowe. Jednocześnie rozpoczyna się rozwój tkanki łącznej, mięśni, chrząstek, naczyń krwionośnych i limfatycznych. Zaburzenie rozwoju na tym etapie, czyli około 4. tygodnia ciąży, może skutkować nieprawidłowym podziałem na dwa załążki płuc, a tym samym agenezją lub aplazją płuca<sup>(7)</sup>. W kolejnych fazach – rzekomogruczołowej, kanalikowej, fazie woreczków pęcherzykowych i fazie pęcherzykowej – zachodzą dalsze podziały dychotomiczne drzewa oskrzelowego, przekształca się gruczołowa budowa płuca na rzecz kanalikowej, różnicowane są pneumocyty I i II typu oraz powstają pęcherzyki płucne. Poród i całkowita zmiana warunków utlenowania krwi są silnymi stymulatorami dalszego rozwoju układu oddechowego. Płuca noworodka donoszonego zawierają około połowy pęcherzyków płucnych człowieka dorosłego, a swoją ostateczną budowę osiągają mniej więcej w 8. roku życia<sup>(1)</sup>. Nie ma objawów charakterystycznych dla agenezji płuca. W zależności od sytuacji klinicznej i współistniejących obciążeń (infekcja, wcześniactwo) obserwowane są różne objawy kliniczne. W okresie noworodkowym stwierdza się sinicę, stridor, niewydolność oddechową i krążenia, *tachypnoe*, wysiłek oddechowy. Czujność pediatry powinna również wzbudzić infekcja dolnych dróg oddechowych w pierwszym tygodniu życia, zwłaszcza gdy w okresie okołoporodowym nie występowały czynniki ryzyka. W późniejszym okresie należy zwrócić uwagę na krwioplucie, kaszel, obturację oskrzeli. Podejrzenie wady powinno nasunąć się także w przypadku nawracających, trudnych do leczenia infekcji dolnych dróg oddechowych. Częściej występują one jednak w przypadku aplazji płuca, ze względu na zalegającą w aplastycznym oskrzeli wydzielinę, która sprzyja rozwojowi infekcji. U osób z wrodzonym brakiem płuca dochodzi zazwyczaj do kompensacyjnego przerostu drugiego płuca – wówczas pacjent może nie odczuwać żadnych dolegliwości, co nastręcza trudności diagnostycznych i może opóźniać rozpoznanie. Podczas osłuchiwania prawidłowy szmer pęcherzykowy może być obecny również po

and rotation of the mediastinum. The prevalence of pulmonary agenesis in both sexes is similar. It is also similar for both sides of the chest<sup>(6)</sup>.

The complete absence of a lung should be distinguished from aplasia, in which a blind residual bronchus is found, but with no active lung parenchyma. In hypoplasia primary and lobar bronchi are present, however, vascular tests show the lack of normal vasculature of pulmonary tissue.

The lungs begin to develop approximately on 26<sup>th</sup> day from conception and the period of their internal structural development may be divided into a few stages. In the first phase – embryonic – two lateral diverticula are formed, which constitute the primordia of the primary bronchi; subsequently, they differentiate into lobar and segmental bronchi. At the same time the development of connective tissue, muscles, cartilage as well as blood and lymph vessels starts. Disturbed development at this stage, i.e. at approximately 4<sup>th</sup> gestational week, may result in abnormal division into two lung primordia, and, consequently, pulmonary agenesis or aplasia<sup>(7)</sup>. In the subsequent phases – pseudoglandular, canalicular, saccular and alveolar – further dichotomic divisions of the bronchial tree take place, the glandular structure of the lung transforms into the canalicular structure, type I and II pneumocytes are differentiated and pulmonary alveoli develop. Birth and a complete change of blood oxygenation conditions are strong stimulators of further respiratory tract development. The lungs of a full-term neonate contain approximately half of pulmonary alveoli of adult lungs; they achieve full development at approximately 8 years of age<sup>(1)</sup>. There are no symptoms peculiar to pulmonary agenesis. Depending on the clinical situation and concomitant problems (infections, prematurity), various clinical symptoms are observed. In the neonatal period cyanosis, stridor, respiratory and circulatory failure, tachypnoea and increased respiratory effort are observed. A lower respiratory tract infection in the first week of life, especially in the absence of risk factors in the perinatal period, should alert the paediatrician. At a later period haemoptysis, cough and bronchial obstruction should be taken note of. The defect should also be suspected in the case of recurrent lower respiratory tract infections that are difficult to treat. However, they are more common in lung aplasia due to discharge accumulating in the aplastic bronchus, which is conducive to infection. In individuals with congenital absence of a lung usually compensatory hypertrophy of the other lung develops. In such a case the patient may have no complaints, which makes it difficult to diagnose the condition and may contribute to late diagnosis. On auscultation normal vesicular sounds may be present also on the side of the defect and in such a case the sounds are absent only in the axillary and supradiaphragmatic area. In right pulmonary agenesis on physical examination heart sounds are more audible on the right side.

At present congenital heart defects are suspected already in the prenatal period. During a thorough ultrasound scan displacement of the mediastinum and the lack of lung tissue on the side of the defect may be diagnosed.

stronie, po której występuje wada, a zniesienie szmeru jest wtedy stwierdzane jedynie w okolicy pachowej i nadprzeponowo. W przypadku agenezji płuca prawego w badaniu fizykalnym tony serca są lepiej słyszalne po prawej stronie. Obecnie podejrzenie wrodzonej wady płuc najczęściej jest wysuwane już w okresie prenatalnym. Podczas szczegółowego badania ultrasonograficznego możliwe jest stwierdzenie przesunięcia śródpiersia oraz braku tkanki płucnej po stronie dotkniętej wadą. W prenatalnej echokardiografii można potwierdzić brak lub niedorozwój naczyń płucnych<sup>(8)</sup>. Badanie ultrasonograficzne wykorzystuje się również do monitoringu stwierdzonych nieprawidłowości, a w przypadku progresji lub znacznego nasilenia zmian może być wskazane poszerzenie diagnostyki o badanie rezonansu magnetycznego. Wczesne, prenatalne wykrycie wady poprawia bezpieczeństwo pacjenta, co umożliwia zaplanowanie odpowiedniego postępowania po porodzie. Prezentowany przypadek potwierdza, że nie zawsze wady rozwojowe układu oddechowego przebiegają z silnie wyrażonymi objawami niewydolności oddechowej, ujawniającymi się już w okresie noworodkowym. W literaturze można znaleźć doniesienia o przypadkach ujawnienia się wady po kilkustoletnim bezobjawowym przebiegu<sup>(9–11)</sup>. Zdarza się, że wada układu oddechowego jest rozpoznawana przypadkowo – podstawą do wysunięcia podejrzenia staje się radiogram klatki piersiowej wykonany z innych przyczyn (7–18% przypadków)<sup>(1)</sup>. W badaniu radiologicznym agenezja manifestuje się masywnym zaciemnieniem połowy klatki piersiowej, co może przypominać niedodmę całego płuca. Obserwuje się również zmniejszenie objętości zajętej połowy klatki piersiowej z rozdęciem przeciwnej połowy, uniesienie przepony po stronie chorej oraz przesunięcie śródpiersia na stronę chorą<sup>(10,12)</sup>. W diagnostyce różnicowej należy wziąć pod uwagę hipoplazję, zwłóknienie, zapalenie płuc oraz stan po usunięciu płuca. W okresie postnatalnym badaniem, które najdokładniej obrazuje wady układu oddechowego, jest tomografia komputerowa. Jednakże potwierdzenie rozpoznania agenezji płuca uzyskuje się po przeprowadzeniu bronchoskopii, w której nie zostaje uwidoczniony podział tchawicy, przechodzącej bezpośrednio w oskrzele główne<sup>(1)</sup>. Niektórzy autorzy sugerują, że należy wykonać angiografię, aby właściwie uwidocznienie nieprawidłowości w zakresie naczyń płucnych<sup>(6)</sup>. Obecny rozwój diagnostyki radiologicznej często pozwala uniknąć inwazyjnych metod obrazowania na rzecz metod bezpieczniejszych dla pacjenta, takich jak wielorządowa tomografia komputerowa czy w razie konieczności angiografia rezonansu magnetycznego<sup>(10)</sup>. Klasyczna angiografia może wyjaśnić wątpliwości diagnostyczne w przypadku trudności w różnicowaniu pomiędzy obustronną hipoplazją a jednostronną agenezją z wpukleniem segmentu płuca na przeciwną stronę. Uwidocznienie odgałęzień tętnicy płucnej świadczy o obecności tkanki płucnej po tej stronie klatki piersiowej<sup>(6)</sup>. W opisywanym przypadku brak tętnicy płucnej lewej został wykazany w tomografii komputerowej klatki piersiowej oraz w przezklatkowym badaniu echokardiograficznym.

Prenatal echocardiography can be used to confirm absent or underdeveloped lung vessels<sup>(8)</sup>. Ultrasound examination is also used to monitor the abnormalities found. If the defects progress or exacerbate, magnetic resonance imaging may be useful in the diagnostic process. Early, prenatal detection of the defect increases patient safety and allows for the planning of appropriate management after delivery. The present case confirms the fact that developmental defects of the respiratory system are not always associated with strong symptoms of respiratory failure manifesting themselves already during the neonatal period. There are reports available in the literature of cases in which the defect became evident after over a decade of an asymptomatic course<sup>(9–11)</sup>. Respiratory tract defects are sometimes diagnosed accidentally. The suspicion is based on a chest X-ray examination performed for other reasons (7–18% of cases)<sup>(1)</sup>. On X-ray agenesis manifests as a massive shadow of half of the chest, which may resemble atelectasis of the whole lung. In addition, a reduction in the volume of the affected half of the chest and the expansion of the contralateral half as well as elevation of the diaphragm on the side of the defect and displacement of the mediastinum to that side are observed<sup>(10,12)</sup>. Differential diagnosis should take into account hypoplasia, fibrosis, pneumonia and status post pneumonectomy. In the postnatal period computed tomography is the best examination to thoroughly visualise respiratory tract defects. However, the diagnosis of pulmonary agenesis is confirmed using bronchoscopy if no bifurcation of the trachea is evident and the trachea extends directly to the primary bronchus<sup>(1)</sup>. Some authors suggest that angiography should be performed in order to appropriately visualise abnormalities in pulmonary vessels<sup>(6)</sup>. The current development of radiology diagnostics often makes it possible to avoid using invasive imaging methods in favour of methods that are safer for the patient such as multi-row-detector computed tomography or, if necessary, magnetic resonance angiography<sup>(10)</sup>. Classic angiography may clarify diagnostic doubts if differentiating between bilateral hypoplasia and unilateral agenesis with the protrusion of a pulmonary segment into the contralateral side of the chest is difficult. The visualisation of pulmonary artery branches is evidence for the presence of pulmonary tissue on the same side of the chest<sup>(6)</sup>. In the present case the lack of the left pulmonary artery was demonstrated in a chest computed tomography scan and in a transthoracic electrocardiogram.

Asymptomatic patients do not require any special intervention; however, due to a smaller ventilation reserve respiratory tract infections should be treated early in such patients. Delayed treatment may result even in respiratory failure and the need for hospitalisation at an intensive care unit.

## CONCLUSION

The present case shows that even with such a serious defect long-term asymptomatic course may be expected without severe respiratory tract infections, especially if no other

Bezobjawowi pacjenci nie wymagają żadnej specjalnej interwencji, jednak ze względu na mniejszą rezerwę wentylacyjną infekcje dróg oddechowych powinny być u nich wcześniej leczone. Opóźnienie leczenia może skutkować nawet niewydolnością oddechową i koniecznością hospitalizacji na oddziale intensywnej terapii.

## PODSUMOWANIE

Opisywany przypadek pokazuje, że nawet przy tak poważnej wadzie można spodziewać się długotrwałego przebiegu bezobjawowego, bez ciężkich infekcji układu oddechowego, zwłaszcza jeśli nie towarzyszą jej inne malformacje. Warto wspomnieć, że najstarszy pacjent miał w chwili zdiagnozowania u niego agenezji 72 lata<sup>(13)</sup>. Na trudności w rozpoznaniu wpływa fakt, że ze względu na zastępczy przerost jednego płuca szmer pęcherzykowy może być słyszalny nawet nad przeciwległą połową klatki piersiowej, co obserwowano w naszym przypadku. Obraz radiologiczny omawianej wady również może być niejednoznaczny – z uwagi na wspomniany już kompensacyjny przerost zdrowego płuca obraz może imitować niedodmę płata płuca, wysięk opłucnowy czy przepuklinę przeponową. Wprawdzie w obrazie radiologicznym płuc opisano niedodmę, ale brak cech infekcji, duszności czy objawów astmy w wywiadzie oraz ujemne wykładniki stanu zapalnego przemawiały raczej za wadą układu oddechowego. Z tego powodu odstąpiono od zaplanowanej bronchoskopii i wykonano tomografię komputerową klatki piersiowej. W celu wykluczenia obecności innych wad wrodzonych przeprowadzono badania układu krążenia oraz badanie ultrasonograficzne jamy brzusznej, które nie ujawniły innych nieprawidłowości.

## Konflikt interesów

*Autorki nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.*

## Piśmiennictwo / References

1. Kulus M: Choroby układu oddechowego u dzieci. Wolters Kluwer Polska Sp. z o.o., Warszawa 2010: 338–341.
2. Khurram MS, Rao SP, Vamshipriya A: Pulmonary agenesis: a case report with review of literature. *Qatar Med J* 2013; 2013: 38–40.
3. Dinamarco PV, Ponce CC: Pulmonary agenesis and respiratory failure in childhood. *Autops Case Rep* 2015; 5: 29–32.
4. Borja MB, del Río Camacho G, Orozco AL *et al.*: A first event of dyspnea in an infant. *Chest* 2000; 118: 1202–1204.

malformations are present. It is worth mentioning that the oldest patient with agenesis was 72 years old upon diagnosis<sup>(13)</sup>. The diagnosis is difficult due to the fact that as a result of compensatory hypertrophy of the only lung vesicular sounds may be audible even over the contralateral half of the chest, which was observed in the present case. The radiological image of the defect may also be ambiguous: due to the compensatory hypertrophy of the healthy lung mentioned above the image may imitate atelectasis of a pulmonary lobe, pleural effusion or diaphragmatic hernia. Although the radiological image of the lungs included a report of atelectasis, the patient reported no signs of infection, dyspnoea or asthma and inflammatory parameters were more consistent with a respiratory tract defect. For this reason a scheduled bronchoscopy procedure was not performed and a computed tomography scan of the chest was conducted. In order to exclude other congenital defects cardiovascular system examinations and an ultrasound scan of the abdominal cavity were performed, which did not reveal any other abnormalities.

## Conflict of interest

*The authors do not report any financial or personal affiliations to persons or organisations that could negatively affect the content of or claim to have rights to this publication.*

5. Mühlhausen GM, Arcil GG: [Right lung agenesis in a newborn]. *Rev Chil Pediatr* 1992; 63: 39–42.
6. Maltz DL, Nadas AS: Agenesis of the lung. Presentation of eight new cases and review of the literature. *Pediatrics* 1968; 42: 175–188.
7. Barison A, Ait-Ali L, Domenici R *et al.*: Right lung agenesis and dextrocardia in a paucisymptomatic 11-year-old child. *Int J Cardiol* 2012; 158: e1–e2.
8. Gabarre JA, Galindo Izquierdo A, Rasero Ponferrada M *et al.*: Isolated unilateral pulmonary agenesis: early prenatal diagnosis and long-term follow-up. *J Ultrasound Med* 2005; 24: 865–868.
9. Korzepska-Gawryluk R, Ziolkowski J: Wady układu oddechowego u dzieci hospitalizowanych w Klinice w latach 1999–2000. *Nowa Ped* 2001; (3): 32–35.
10. Gunbey HP, Gunbey E, Sayit AT *et al.*: Unilateral right pulmonary agenesis in adulthood. *J Clin Diagn Res* 2014; 8: RD01–RD02.
11. Hentati A, Neifar C, Abid W *et al.*: Left lung agenesis discovered by a spontaneous pneumothorax in a 20-year-old girl. *Lung India* 2016; 33: 205–207.
12. Argent AC, Cremin BJ: Computed tomography in agenesis of the lung in infants. *Br J Radiol* 1992; 65: 221–224.
13. Oyamada A, Gasul BM, Holinger PH: Agenesis of the lung: report of a case, with a review of all previously reported cases. *AMA Am J Dis Child* 1953; 85: 182–201.