

Síndrome de VACTERL a propósito de un caso

VACTERL síndrome. A case report

Gabriel Granados Perez¹

²Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Neonatología. Hospital Ginecobstetrico Fe del Valle Ramos. Granma. Cuba. ggranadop@infomed.sld.cu

Giselle Lucila Vázquez Gutiérrez²

¹Doctora en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Pediatría. Profesor Asistente. Investigadora Agregada. Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Dirección de Ciencia e Innovación Tecnológica. Granma. Cuba. gisellevg@infomed.sld.cu

Julio Roberto Vázquez Palanco³

Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Pediatría. Profesor Auxiliar. Hospital Pediátrico Provincial Hermanos Cordovés. Granma. Cuba. jvazquezp@infomed.sld.cu

Fidel de Jesús Moreno Cubela⁴

³Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Facultad de Ciencias Médicas Celia Sánchez Manduley. Manzanillo, Cuba. Estudiante de 1er año de Medicina.

RESUMEN

Introducción: La asociación VACTERL es el acrónimo de defectos vertebrales, atresia anal, anomalías cardíacas, fístula traqueo-esofágica, anomalías renales y de extremidades. La etiología es incierta y no existe relación aparente con alteraciones cromosómicas; presentándose de manera rara y variable. Su incidencia se estima en 1.6 de cada 10.000 nacidos vivos, siendo mayor en los niños con una relación 2,6:1.

Presentación de Caso: Se presenta el caso de un recién nacido a término buen peso para su edad gestacional que muestra malformaciones compatibles con un defecto primario del desarrollo (asociación de malformaciones Vertebrales, Anales, Cardíacas, Traqueo-esofágicas, y de Extremidades), con otros defectos menores asociados.

Conclusiones: La asociación VACTERL es un conjunto de malformaciones congénitas, que tiene baja incidencia, pero una morbi-mortalidad elevada, por lo que es fundamental un diagnóstico prenatal adecuado.

Palabras clave: asociación VACTERL, anomalías congénitas, recién nacido.

ABSTRACT

Introduction: The VACTERL association is the acronym for vertebral defects, anal atresia, cardiac anomalies, tracheoesophageal fistula, renal and limb anomalies. The etiology is uncertain and there is no apparent relationship with chromosomal alterations; occurring in a rare and variable way. Its incidence is estimated at 1.6 out of every 10,000 live births, being higher in children with a 2.6: 1 ratio.

Case report: We present the case of a newborn at term good weight for his gestational age that shows malformations compatible with a primary defect of development (association of Vertebral, Annals, Cardiac, Traqueo-esofágicas, and Extremities malformations), with other associated minor defects.

Conclusion: VACTERL association is a whole of congenital malformations, that has low incidence, but a high morbidity and mortality, for wich is fundamental a prenatal appropriate diagnosis.

Key words: VACTERL Association, Congenital anomalies, Newborn.

INTRODUCCIÓN

La asociación Vacterlimb (VACTERL) responde al acrónimo de defectos vertebrales, malformaciones anales, anomalías cardíacas congénitas, alteraciones tráqueo- esofágicas, malformaciones renales y alteraciones en las extremidades ("Limbs" en inglés), fundamentalmente de la zona radial, generalmente estos niños no tienen afectación del sistema nervioso central, por tanto tienen un desarrollo cerebral normal ^{1,2}.

La combinación VACTERL e hidrocefalia es una condición poco frecuente que ha sido descrita con herencia autosómico recesiva, dominante y ligada al sexo, aunque también se han descrito casos esporádicos ³.

Se exigen tres de las seis malformaciones mayores para definir el VACTERL, pudieran existir otras múltiples anomalías asociadas, si bien algunos autores lo han definido con sólo dos criterios mayores ⁴.

El pronóstico de las personas con VACTERL depende del compromiso y gravedad que presenten las malformaciones cardíacas asociadas, lo cual puede ocasionar la muerte de alrededor del 57% de los bebés antes del primer año de vida ⁵.

PRESENTACIÓN DE CASO

Recién nacido, hijo de madre de 26 años de edad, con antecedentes patológicos personales de Asma Bronquial, grupo y factor O positivo; nace producto de un parto distócico por cesárea debido a un hematoma retroplacentario de un 60% a las 38,4 semanas por test de Parkin, presentación cefálica, líquido amniótico claro con sangre, tiempo de rotura de membrana de 20 minutos, test de Apgar 5-9 (depresión ligera), peso al nacer de 3000 gramos, con valoración nutricional entre 25 y 50 Percentil (normopeso para su edad gestacional), con antecedentes de polihidramnios, con seguimiento por genética clínica por situs inverso, el cual se descarta cuando es valorado en el centro de genética provincial, refiriendo que solo presentaba una dextrocardia, (**figura 1**) el cual se remite en las primeras horas de vida para centro de referencia de cirugía neonatal en provincia de Holguín por presentar múltiples malformaciones: ano imperforado con fístula recto- vesical, atresia esofágica con fístula traqueoesofágica distal, transposición de grandes vasos, además de polidactilia con sindactilia, se realiza corrección quirúrgica con esofagostomía, gastrostomía y sigmoidostomía con doble cabo.

Se recibe en nuestro servicio a los 10 días de vida con el planteamiento diagnóstico de "Asociación de VACTERL", además de una Transposición de Grandes Vasos corregida, con coloración rosada pálida, sin hábito séptico, con complementarios recibidos a su ingreso con leucocitosis con normocitosis y cifras bajas de hemoglobina, pero sin criterio de transfusión en ese momento, con apenas tres días de tratamiento con Amoxicilina/Sulbactam (Trifamox), el cual se decide mantener teniendo en cuenta la evolución favorable del paciente, considerándose como un paciente de alto riesgo, se mantiene con vigilancia estricta; alrededor de las 60 horas de estadía hospitalaria en el servicio, se observa con coloración pálida intensificada de la piel, por lo que se indican complementarios evolutivos, arrojando cifras bajas de hemoglobina y hematocrito, coagulograma dentro de límites normales, ultrasonido transfontanelar y abdominal negativos, auscultándose soplo cardíaco grado II-III/VI en borde esternal izquierdo, teniendo en cuenta los antecedentes del paciente y el estado clínico y humoral actual se decide transfundir; se descarta en estos momentos que la anemia sea por sepsis y coagulopatía de consumo, se mantuvo estable hasta alrededor de cuatro horas después, en que hace sangrado profuso por genitales externos sin precisarse si era por vagina o uretra, manifestaciones de bajo gasto, se toman medidas al

respecto y se indican complementarios, con extracción difícil y muestra de sangre escasa, recibiendo nuevamente cifras bajas de hemoglobina, coagulograma mínimo normal, se brinda apoyo ventilatorio, se aumentan las dosis de las drogas vasoactivas y se solicita nuevamente expansores plasmáticos, a pesar de esto se mantiene inestable, con abdomen en estos momentos distendido, resistente a la palpación, con ausencia de ruidos hidroaéreos, se aumentan parámetros ventilatorios, continuando el sangrado, se solicita valoración por cirugía pediátrica por la posibilidad de una complicación post quirúrgica, hace parada cardiorespiratoria recuperándose precariamente, repitiéndose nuevamente y a pesar de las medidas de reanimación fallece a la edad de 15 días.

Hallazgos de la Necropsia:(figura 2)

- Atresia esofágica con fistula a tráquea.
- Doble sistema pielocalicial.
- Gastrostomía con dislocación del balón a duodeno.
- Fístula recto vesical con vaso anómalo de gran grosor sangrante.
- Vejiga ocupada de sangre con mucosa enrojecida.
- Atresia rectal.
- Vagina ocupada de sangre.
- Espina bífida.

DISCUSIÓN

Alrededor del 3% de todos los recién nacidos vivos tienen algún tipo de malformación congénita, esta puede ser única o asociarse a otras anomalías, las enfermedades dismórficas se distinguen clínicamente por un patrón característico de los defectos congénitos ⁶.

En 1972, Quan y Smith emplearon por primera vez el acrónimo VATER para definir la asociación de las siguientes malformaciones congénitas: defectos vertebrales, atresia anal, fístula tráqueo-esofágica (**figura 3**) con o sin atresia y displasia radial. Un año más tarde, estos mismos autores incluyeron la displasia renal. Temtamy y Miller añadieron las malformaciones cardiovasculares (comunicación interventricular y/o arteria umbilical única) y, desde 1975, Nora y cols. proponen el acrónimo VACTERL para definir la agrupación de defectos vertebrales, atresia anal, malformaciones cardiovasculares, fístula tráqueo-esofágica con o sin atresia, displasia renal y deformidades de los miembros (limbs) ^{4,7}. Tradicionalmente conocido con el nombre de “asociación VACTERL”, en 1998 Martínez Frías y cols. proponen sustituirlo por “Defecto primario del desarrollo VACTERL”, el cual define las malformaciones de origen blastogénico, se reserva el término de “Asociación” para las anomalías acontecidas durante la organogénesis.

La incidencia de este defecto del desarrollo primario se estima en 1,6/10.000 recién nacidos, afecta en un porcentaje mayor a varones (2,6 a 1), y rara vez se presenta más de una vez en una familia ⁴. El ano imperforado se presenta en alrededor del 55% de los casos, los defectos del esófago se manifiestan en cerca del 70%, entre el 15% y el 33% también tendrán enfermedad cardíaca congénita, los defectos de los miembros, se presentan en el 70% de los nacimientos. Se ha descubierto una relación entre estos defectos y los renales. En los bebés con malformaciones en los dedos de ambas manos suelen presentarse complicaciones en ambos riñones; del mismo modo si sólo se ve afectada una mano, las complicaciones renales se darán en el riñón del mismo lado ⁵.

Si bien la etiología de los defectos múltiples se desconoce en los casos de VACTERL, se cree que forma parte de diversos síndromes que comparten defectos del desarrollo del tubo neural y del

mesodermo caudal. Por otra parte, se estima que las malformaciones ocurren antes del trigésimoquinto día del desarrollo embrionario, lo que condiciona las diversas alteraciones tisulares que dan origen a las distintas anomalías.

Hasta ahora se ha relacionado con mutación y con agentes teratógenos relacionados con: infecciones, drogas, anticonceptivos, antihipertensivos, anticonvulsivantes e incluso con la diabetes materna e infertilidad previa ^{8, 9, 10}.

Dentro del amplio abanico de particularidades, el VACTERL, provoca que cada niño con esta enfermedad sea único, ya que los defectos que puede portar son realmente diferentes de cualquier otro niño con la misma asociación.

Como herramienta de diagnóstico, el ultrasonido para examinar al feto ha sido de gran ayuda al detectar anomalías antes del nacimiento. En un mismo sentido, lamentablemente no existe aún un tratamiento curativo de la enfermedad, sino que se utiliza un tratamiento de soporte, en dependencia de la extensión y la severidad de las lesiones, se corrigen quirúrgicamente y a través de rehabilitación. Tovar S y col reportan que en un estudio realizado en Honduras, en una serie de 20 años con 208 niños, la mortalidad en el período neonatal fue de 28%. En cambio, más allá del período neonatal, la mortalidad disminuyó mucho. Es importante señalar que en las últimas décadas se ha evidenciado un aumento constante en la supervivencia de los niños afectados ^{11, 12, 13}.

CONCLUSIONES

La asociación VACTERL es un conjunto de malformaciones congénitas, que tiene baja incidencia, pero una morbi-mortalidad elevada, por lo que es fundamental un diagnóstico prenatal adecuado. En algunos casos la Asociación VACTERL puede deberse a síndromes conocidos. Si éste es el caso es conveniente que solicite consejo genético para saber si esto se puede repetir. Sin un diagnóstico genético, la probabilidad de que se vuelva a presentar en los siguientes embarazos es muy baja y esto también es igual para los hijos de las personas portadoras de la Asociación VACTERL.

Por otra parte se debe exhortar a todas las mujeres en edad fértil a recibir suplementación con ácido fólico de 4 a 5 mg por día en el período preconcepcional y durante las primeras 12 semanas de gestación, además es necesario el desarrollo de guías de manejo que permitan optimizar la prevención y el diagnóstico de anomalías fetales en mujeres de riesgos, que incluyan una asesoría preconcepcional con un equipo multidisciplinario que permita alcanzar un óptimo estado de salud, así como analizar el riesgo de anomalías congénitas. Así mismo el desarrollo de estrategias para mejorar el acceso de las mujeres con riesgos preconcepcionales, a los programas de control prenatal permitirá maximizar las intervenciones que mejoren los resultados del embarazo.

Figura No. 1. Nótese la Dextrocardia existente y la localización en que se encuentra la sonda nasogástrica debido a la atresia esofágica presente.

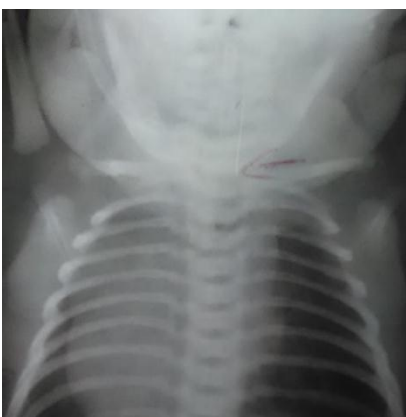


Figura No. 2. Nótese la Dextrocardia y la Hepatomegalia de más de 6 centímetros que presentaba el paciente, además de la gastrostomía visible.

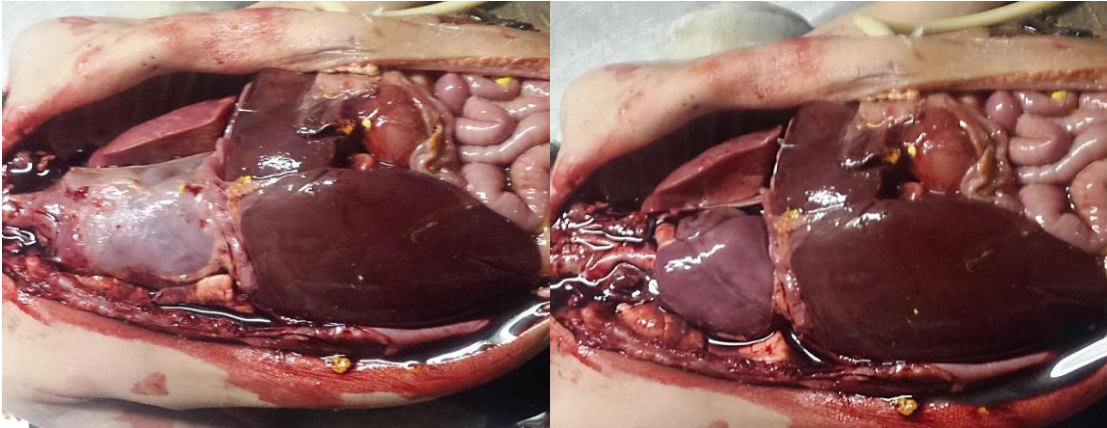
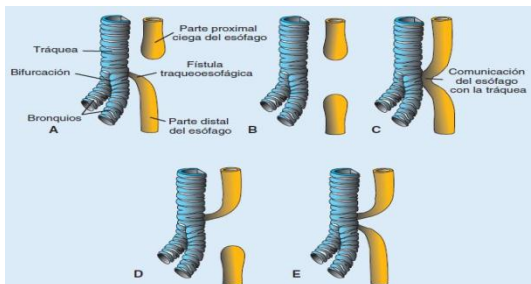


Figura No. 3. Variaciones de la atresia esofágica y la fístula traqueoesofágica por orden de frecuencia: A: 90%, B: 4%, C:4%, D: 1%, E: 1%.



Referencias Bibliográficas:

1. Valle-Partida A, Padrón Arredondo G. Asociación de defectos vertebrales, ano imperforado, atresia esofágica con fístula, tráqueo esofágica y polidactilia (VACTERL) relacionada con carbamazepina. REVISTA SALUD QUINTANA ROO [Internet]. 2018 [citado 27 Nov 2019]; 11(39):[aprox. 2p.]. Disponible en: <https://salud.groo.gob.mx/revista/revistas/39/PDF/2.%20ASOCIACION%20VACTERL%20CARBAMAZEPINA.pdf>
2. Ávila-Iglesias MC, Rojas-Maruri CM. Asociación VACTERL. Presentación de un caso en sesión anatómo-patológica y consideraciones generales. Acta Pediatr Mex [Internet]. 2017 [citado 27 Nov 2019]; 38(5):[aprox. 6p.]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2017/apm175f.pdf>
3. Montero-Mentado RJ, Zalchender D, Rojas-Villegas C, Pérez-García M. Asociación VACTER: A propósito de un caso. ACE [Internet]. 2015 [citado 27 Nov 2019]; 10(2):[aprox. 4p.]. Disponible en: <http://bdigital.ula.ve/storage/pdf/actacient/v10n2/art04.pdf>
4. Restrepo S, Rincón C. Asociación vacterl y síndrome de Down. Reporte de caso y revisión de la literatura. Rev.Medica.Sanitas [Internet]. 2015 [citado 27 Nov 2019]; 18(4):[aprox. 5p.]. Disponible en: http://www.unisanitas.edu.co/Revista/57/ASOCIACION_VACTERL_Y_SINDROME_DE_DOWN.REPORTE_DE_CASO_Y_REVISION_DE_LA_LITERATURA.pdf
5. Rojas Martínez JA, Zarante I, Vallejo DL. Posible relación causal entre diabetes materna pre-existente y asociación VACTERL: caso clínico y revisión de la literatura. Rev Esp Endocrinol Pediatr [Internet]. 2013 [citado 27 Nov 2019]; 4(1):[aprox. 5p.]. Disponible en: <https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E7/P1-E7-S181-A166.pdf>
6. Ramírez Cheyne J, Marín Cuero D, Isaza C, Saldarriaga Gil W, Pachajoa Londoño H. Asociación VACTERL y síndrome de Moebius en un recién nacido expuesto prenatalmente a misoprostol.

- IATREIA [Internet]. 2014 [citado 27 Nov 2019]; 27(2):[aprox. 4p.]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/iat/v27n2/v27n2a09.pdf>
7. García-Guzmán AE, Aparicio-Rodríguez JM. Asociación congénita vacterl: Reporte de catorce casos en un hospital pediátrico de tercer nivel. Rev Mex Cir Ped [Internet]. 2014 [citado 27 Nov 2019]; XVIII (2):[aprox. 8p.]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmexcirped/mcp-2014/mcp142f.pdf>
 8. Reis de Goes BF, Huss Rodriguez C, Hishinuma G. Relato de um caso de associação de VACTERL e discussão acerca de seus aspectos prognósticos. Medicina (Ribeirão Preto, Online.) [Internet]. 2017 [citado 27 Nov 2019]; 50(3):[aprox. 4p.]. Disponible en: <http://revista.fmrp.usp.br/2017/vol50n3/RC6-Associacao-de-VACTERL-e-seu-prognostico-relato-de-caso.pdf>
 9. Marín Reina P, Pérez Aytés A. Atresia de esófago: breve revisión y propuesta de algoritmo diagnóstico clínico/genético. Genética Médica y Genómica [Internet]. 2019 [citado 27 Nov 2019]; 3(3):[aprox. 7p.]. Disponible en: <https://genotipia.com/wp-content/uploads/2019/04/GMG3-11-18-Mar%C3%ADn-Reina-web.pdf>
 10. Chen Y, Liu Z, Chen J, Zuo Y, Liu S, Chen W, et al. The genetic landscape and clinical implications of vertebral anomalies in VACTERL association. Med Genet [Internet]. 2016 [citado 27 Nov 2019]; 53:[aprox. 6p.]. Disponible en: <https://img.bmj.com/content/jmedgenet/53/7/431.full.pdf>
 11. Reyes Rodríguez R, Muñiz Escarpanter J, Polo Amorín I, Alvaredo Soria MA, Armenteros García A, Hernández Fernández NM. Anomalías congénitas asociadas a la atresia esofágica. Revista Cubana de Pediatría [Internet]. 2014[citado 27 Nov 2019]; 86(1):[aprox. 8p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ped/v86n1/ped08114.pdf>
 12. Velasco HM, Martin AM, Galvis J, Buelvas L, Sánchez Y, Umaña LA, et al. Genética clínica comunitaria: exploración de patología genética en Boyacá, Colombia. Rev. Salud Pública [Internet]. 2017[citado 27 Nov 2019]; 19(1):[aprox. 6p.]. Disponible en: https://www.scielosp.org/article/ssm/content/raw/?resource_ssm_path=/media/assets/rsap/v19n1/0124-0064-rsap-19-01-00032.pdf
 13. Sánchez Carvajal MD, Jiménez Vásquez KC. Asociación Vacterl Revisión de la literatura. Presentación de un caso. REVI STA [Internet]. 2014[citado 27 Nov 2019]; 17(2):[aprox. 3p.]. Disponible en: http://www.ug.edu.ec/revistas/Revista_Ciencias_Medicas/REVISTA_N2_VOL17/Revista_2-2014-Art_Revision_2.pdf