

Asociación VACTER: Reporte de un caso

Sandra Tovar, Ramón Alvarenga**, Juan José Navarro^d***, Samuel García*****

RESUMEN: La asociación VACTER se define como un conjunto de anomalías **congénitas** que pueden presentarse en un mismo paciente: (V) defectos vertebrales, (A) atresia anal, (C) **malformaciones** cardíacas, (TE) fistula Traqueoesofágica y (R) anomalías renales y radiales, generalmente estos niños no tienen afectación del sistema nervioso central, por tanto tienen un desarrollo cerebral normal.

Se presenta el caso de un niño con asociación VACTER: **malformación** anorectal con fistula recto perineal, comunicación interauricular (CÍA), fistula traqueo esofágica en H, ectasia pielocaliceal en riñón y además desnutrición severa. El tratamiento es la corrección quirúrgica de las anomalías congénitas cuando esto es posible. El pronóstico de estos pacientes es generalmente bueno.

Palabras claves: Asociación VACTER, **malformación** anorectal fistula traqueo esofágica.

INTRODUCCIÓN

Históricamente, Say y Geraid en 1968, describieron un "Síndrome" nuevo, en el cual 10 pacientes tuvieron múltiples malformaciones: además de ano imperforado presentaron polidactilia, defectos vertebrales, estos casos fueron esporádicos y no habían antecedentes familiares de defectos similares (1).

Say y colegas **posteriormente ampliaron** la asociación al incluir poliolidodactilia (1).

Quan y **Smith** utilizaron el **acrónimo** de asociación VATER para definir este conjunto de defectos que incluía: defectos vertebrales, **atresia** anal, fistula traqueoesofágica. displasia radial y renal (1).

REPORTÉ DE UN CASO

Paciente masculino de 2 años de edad procedente del Triunfo Choluteca, con historia desde el nacimiento caracterizada por dificultad respiratoria acompañada de accesos de tos y cianosis al momento de ser amamantado. A los 22 días de vida, la madre notó la au-

sencia del recto y defecaba por un "orificio pequeño" en el periné.

Posteriormente en el periodo de la ablactación (la cual se inició tardíamente hasta los 8 meses, porque el niño presentaba dificultad para ingerir sólidos), comenzaron vómitos postprandiales inmediatos, en proyectil hasta por **narinas**. Debido a esto la madre le administraba alimentos en poca cantidad y de mala cantidad, presentando por lo tanto, retardo en la ganancia ponderal.

Antecedentes Prenatales: Producto del tercer embarazo G=3 P=3 Ab=0 hijos vivos=3, inicio del control prenatal a los 6 meses de embarazo en **CESAMO**, en forma regular, una vez al mes, se niegan antecedentes de infección durante el embarazo, ni ingesta de medicamentos, ni exposición a radiaciones. **Antecedentes Natales:** Embarazo de **término** a las 38 semanas de gestación, peso al **nacer**** 81b, parto por vía vaginal sin complicaciones, intradomiciliario, atendido por partera, lloró inmediatamente al nacer, se niega hipoxia neonatal, ni convulsiones, ni ictericia. **Antecedentes Patológicos:** Infecciones respiratorias con broncoespasmo frecuentes dos veces al mes, sien-

*Gastroenterología Pediatra. Sala Nutrición. HMI.

**Genética, Profesor. UNAH.

***Pediatra. Sala Nutrición. HMI.

****Jefe del Servicio de Cirugía Pediátrica. HMI.

do tratado con antibióticos no especificados. En 3 ocasiones fue hospitalizado por bronconeumonía.

Desarrollo Psicomotor: retardado. **Antecedentes**

Familiares: Se niegan lazos de consanguinidad en los padres. Se niegan enfermedades ó malformaciones en otros miembros de la familia.

Alimentación: Lactancia materna hasta en la actualidad, ablactación a los 8 meses.

Antecedentes Socioeconómicos: Padre de bajos recursos económicos, el ingreso familiar es de 750 lempiras mensuales.

EXAMEN FÍSICO:

Niño desnutrido, irritable, pelo escaso con el signo de bandera, extremidades hipotróficas, abdomen globoso. con dificultad respiratoria, cianosis y accesos de tos que se exacerban al comer. **Antropometría:**

Peso= 6.9 Kg (percentila-3) **taHa=** 70cm (percentila-3)

Perímetro cefálico= 38 cm (percentila-3) Peso/edad="

déficit 43%, talla/edad- déficit 20.4% Peso/talla=

déficit 19% Ojos, nariz, boca y **profaringe:** normales

Tórax: Tiraje intercostal, polipnea. surcos de Harrison presentes.

Pulmones: Estertores crepitantes bilaterales, **roncus** y sibilancias, soplo tubarico.

Corazón: Se ausculta soplo sistólico grado I/VI en foco pulmonar.

Abdomen: Globoso, blando, red venosa colateral visibles, no **visceromegalias**.

Genitales: Se observa esbozo del ano con **fístula perineal**. sin **otras** malformaciones en genitales externos.

Extremidades: Hipotróficas. con hiperlaxitud en ambas muñecas, hipocratismo digital (dedos en palillo de tambor).

LABORATORIO

Hematocrito= 29.6 **Hemoglobina??** 9 g/dl Leucocitos= 8600 Neutrofilos- 55% Linfocitos=34% Plaquetas=335.000.

BUN- **4 mg/dl** Creatinina= 0.42 mg/dl

Sodio- **135 mg/dl** Potasio= **4.4 mg/dl**

BAAR de jugo gástrico #3= negativo

PPD (Prueba de Tuberculina)= negativo

HiY= negativo

Inmunoglobulinas:

IgA=340mg l (nl= 18-150mg 3)

[gG=2100mg l (nl= 42-1000 mg 1)

IgM- 192 mg l (nl= 45-200 mg 1)

ESTUDIOS DE GABINETE

Rayos X de Tórax: Presencia de infiltrado en campo pulmonar derecho, cardiomegalia grado II.

Rayo X de columna: Normal Rayos X de antebrazos y manos: Normales. Rayos X de abdomen: Distensión de asas intestinales, escasos niveles hidroaereos. Tomografía de Tórax: Fibrosis y bronquioectasias bilaterales, signos de enfisema. Serie Esofagogastroduodenal: **Fístula** traqueoesofagica (fistula en H) con paso libre del medio de contraste hacia **traquea** y bronquios. Tránsito gastrointestinal: Normal, sin evidencias de estenosis, **ni** malrotación intestinal. Electrocardiograma: Bloqueo incompleto de rama derecha del haz de Hiss. Ecocardiograma: Comunicación **interauricular**. ostium secundario grande. Ultrasonido abdominal: Normal. Enema bariado con colon: Malformación ano-rectal con fistula recto perineal. megacolon severo, **dóhcosigmoide** con importante co-proestasis, sin evidencia de mal rotación intestinal. Pielograma intravenoso: Ectasia de los sistemas pielocaliceales, dilatación proximal del uréter derecho, uréter izquierdo normal, riñón izquierdo rotado. Cistouretrograma: normal.

DISCUSIÓN

El ano imperforado es una anomalía congénita caracterizada por la ausencia de el orificio anal (2). Estas malformaciones anorectales se clasifican en altas y bajas, dependiendo si están por encima ó debajo del músculo elevador del ano. La mayoría de las lesiones altas tienen fístula desde el intestino a vejiga, uretra, vagina ó periné (2). La incidencia de esta **malformación** es de 1 en 5000 nacidos vivos (2).

Las malformaciones congénitas anorectales pueden **ocurrir** aisladas o formar parte de un complejo de **malformaciones** que se definen con el acrónimo VATER. el cual no es un síndrome, sino que refleja la tendencia de ciertas anomalías de presentarse asociadas en un mismo pacientes (3,4): (V) defectos vertebrales. (A) arresía anal. (TE) fístula traqueoesofagica y (R) anomalías radiales y renales (3.4.5.6.7). Esta asociación se ha extendido a VACTERL en la cual la C corresponde a defectos cardíacos, particularmente defectos septales y La deformaciones de las extremidades superiores (Limb en inglés) (3,4). Se han reportado otros defectos asociados, aunque son menos frecuentes o muy esporádicos, por ejemplo Basel y Goldblat reportaron el caso de un niño que

presentaba esta asociación más agenesia de ambas tibias con deformidad importante de las extremidades inferiores (5). Pueden haber defectos del sistema nervioso central siendo el más frecuente la hidrocefalia (VACTERL-H) (8,9).

También se han reportado casos con anomalías de los genitales externos, atresia intestinal, malrotación intestinal, reflujo vesicourteral, extrofia vesical (2). La etiología es desconocida, aunque Pickarski y Stephens, sugieren que la alta incidencia de anomalías coincidentes refleja daño generalizado al tejido mesenquimatoso en la cuarta semana de vida intrauterina (3). Se han sugerido algunos factores de riesgo como diabetes materna e infertilidad previa (10). En cuanto a su incidencia, la asociación VACTER es bastante rara, se ha reportado alrededor de 250 casos en todo el mundo (7) con una frecuencia de 1.5 de 10,000 nacidos vivos (7), y se presenta en 3-5% de los pacientes con ano imperforado (7). En un estudio de 150 pacientes con atresia esofágica con o sin fistula traqueoesofágica, el 12.8% tuvieron la asociación VACTER (10). Es más frecuente en varones que en niñas (2.6:1).

El diagnóstico puede ser establecido por la presencia de tres anomalías (10), nuestro paciente presentó cuatro malformaciones: malformación anorectal con fistula a periné, fistula traqueoesofágica en H sin atresia de esófago, malformación cardíaca (CÍA), malformaciones renales, ectasia de los sistemas pielocaliceales y retardo en el crecimiento pondoestatural, este último agravado por la dieta deficiente en cantidad y calidad tanto por la bronco aspiración por la fistula traqueoesofágica, así como el bajo nivel socioeconómico de los familiares

Se recomienda que a todo paciente con malformación anorectal se realicen estudios de gabinete, como son: radiografías óseas, serie esofagogastroduodenal con tránsito gastrointestinal, ultrasonido abdominal, pielograma intravenoso, ecocardiograma y pruebas de coeficiente intelectual para determinar si hay retardo mental (11). Además el diagnóstico puede ser hecho tempranamente en la etapa prenatal por medio de ultrasonografía (12).

Debe hacerse diagnóstico diferencial con (3) Síndrome de Holt-Oram que presentan defectos cardíaco auriculoventricular, dedo pulgar ausente ó rudimentario, ausencia de radio o focomelia. Es de herencia autosómica dominante, b) Anemia de fanconi: dedo pulgar ausente o rudimentario, talla baja, anomalías renales, pancitopenia tendencia a la malignidad, también hay alteraciones cromosómicas. c) Hemimelia: con dedos supernumerarios, anomalías vertebrales, ano imperforado (1).

En una serie de 20 años con 208 niños, la mortalidad en el período neonatal fue de 28%, estas muertes estuvieron asociadas con la combinación de malformaciones cardíacas y atresia de esófago. En cambio, más allá del período neonatal, la mortalidad disminuyó mucho, en este estudio solamente murieron dos niños (13). El tratamiento es generalmente quirúrgico, haciendo corrección de las malformaciones encontradas, si es posible hacerse y si lo amerita (i). Nuestro paciente presentó desarrollo psicomotor retardado aunque se le atribuye a la desnutrición que presenta y no a la presencia de malformaciones del sistema nervioso central. Se dice que la mayoría de estos niños tienen un desarrollo cerebral normal por lo que el diagnóstico y tratamiento debe realizarse lo más tempranamente posible porque esto es la clave para disminuir la mortalidad y tener mejores resultados (3,4,7).

BIBLIOGRAFÍA

1. Nyhan W, Sakati N. Genetic and malformation syndrome in clinical medicine. Year Book Medical Publishers inc. USA. 1ª ed. 1976, pp 344-347.
2. Walter WA, Durie PR, Hamilton JR et al. pediatric gastrointestinal disease. Mosby USA. 2ª ed. 1996.
3. Ravitch W, Randolph V. Pediatric surgery. Library of Congress Cataloging in Publication Data. USA. 1986.
4. Gryboski J, Walker WA. Problemas gastrointestinales en el lactante. Editorial Panamericana. Buenos Aires. 2ª Ed. 1985, pp 198.
5. Basel D, Goldblatt J. tibial aplasia - VACTERL association, a new syndrome? 2000;9:205-208.
6. Botto L, Khoury MJ, Mastroiuro P et al. the spectrum of congenital anomalies of the VATER association: and international study. AmJMedGenet 1997;71:8-15.
7. Unuvas E, Oguz F, Sahin K et al. Coexistence of VATER association and recurrent urolithiasis: a case report. Pediatric Nephrology 1998;12(2):141-143.
8. Wang H, Hunter A, Cliejord B et al. VACTERL with hydrocephalus: spontaneous chromosome breakage and rearrangement in a family showing apparent sex-linked recessive inheritance. Am J med Genet. 1993;47:114-117.
9. Onyeije C, Sherer DM, Handweskes S, Shah L. AmJPerinatol. 1998;15(3): 193-197.

10. Okada A, Usui N, Inove M et al. Esophageal atresia in osaka: a review of 39 years experience. *J Pediatr Surg* 1997; 32(11): 1570-1574.
11. Rodríguez Lanza M. Asociación VATER, VACTERL. Comunicación Internet. Venezuela 2000.
12. Tong Song T, Wanapirak C, Pinyamongkol W et al. Prenatal sonographic diagnosis of VATER association. *J Clin. Ultrasound* 27(7):387384.
13. Rintala R, Lindahl H, Louthimo I. VATER association and anorectal malformations. *Z Kindeschic* 1988; 4I(I):22-26.