

ASOCIACION VACTER/ VATER.

A PROPOSITO DE UN CASO.

DR. FAUSTO PADILLA GUEVARA.

Gineco-Obstetra, Cirujano Oncólogo

Médico tratante ecografista de emergencia, Hospital Gineco-Obstétrico Enrique C. Sotomayor

DRA. MARÍA MORALES RIOFRÍO

Gineco-Obstetra.

DRA. NORMA GUNSHA LUCERO.

Gineco – Obstetra.

Resumen.

La asociación Vater/Vacter es un acrónimo que se refiere a una constelación de malformaciones, que ocurren juntas mucho más frecuentemente que por el sólo azar, Es relativamente frecuente con una incidencia de 1.6/10000.No se ha establecido su etiología y la mayoría de los casos son esporádicos. Se debe sospechar de esta condición cuando el neonato tiene ano imperforado, fístula traqueo esofágica, atresia esofágica y/o anomalías radiales incluyendo hipoplasia de pulgares. En esta situación debe completarse la evaluación con ecocardiografía, ecografía renal y estudio radiológico de columna. A diferencia de otros síndromes o asociaciones esta entidad es un ejemplo de diagnóstico por exclusión. Se presenta el caso de una paciente de 32 años multigesta ingresada en el área de cuidados intermedios con diagnóstico de embarazo de 31 sg, polihidramnios, RCIU, y malformación fetal, luego de 4 días de hospitalización se obtiene neonato con malformaciones múltiples asociadas, el mismo que es trasladado al área de TIN para el tratamiento respectivo y los estudios pertinentes, el mismo que fallece a los 10 días de vida.

PALABRAS CLAVE.

Asociación Vater/ Vacter.

Summary.

The Vater/Vacter association is an acronym that talks about a constellation of malformations, that happens together more often than only by chance, It is relatively frequent with an incidence of 1.6/10000. Its etiology hasn't been established and most of the cases are sporadic. We can suspect this condition when the fetus has closed anus, esophagus fistula, esophagus trachea atresia and/or radial anomalies including thumbs hypoplasia In this situation the evaluation of the heart with ultrasound must be completed with renal ecography and radiological study of the column. In regard of other syndromes or associations, this entity is an example of diagnosis by exclusion. This is a case of a 32 year-old patient with multiple pregnancies that was admitted in the intermediate care area with a diagnose of 31 weeks pregnancy, polyhydramnios, restricted intrauterine growth, and fetal malformations, After 4 days of hospitalization she had a newborn with multiple associated malformations, that was transferred to the intensive care unit for the respective treatment and the pertinent studies but passed away 10 days after the birth.

KEY WORDS.

Association Vater/Vacter.

INTRODUCCIÓN.

La asociación Vater/ Vacter es un acrónimo nemotécnico que agrupa pacientes con una serie de malformaciones asociadas sin causa conocida y de aparición esporádica. No existe en ellos una fascie sugerente y por la cantidad de malformaciones que pueden presentar, se sugiere descartar siempre una cromosomopatía. Su etiología es incierta en la mayoría de los casos, y no tiene tratamiento uniforme. Se cree que estas alteraciones ocurren antes del día 35 del desarrollo embrionario. También se asocia a ingesta materna de alcohol, hidantoína, estrógenos y progesterona.

En la asociación VATER la descripción original incluye 5 defectos: defectos vertebrales, atresia anal, fístula traqueo esofágica, anomalías radiales y renales, posteriormente se añadieron otras alteraciones como malformaciones cardíacas, genitales, y de las extremidades esqueléticas, de donde se generó el acrónimo VACTER, y basta dos componentes de la asociación para definirla como tal.

La asociación VATER puede acompañarse de otros defectos congénitos aislados o coexistiendo con síndromes por cromosomopatías, secuencias y otras asociaciones. Entre las malformaciones aisladas que acompañan frecuentemente están: arteria umbilical única, genitales ambiguos. Con respecto a la existencia de cromosomopatía, la trisomía 18 se encuentra en una frecuencia mayor de lo esperado.

CASO REPORTE

Paciente de 32 años, con G11 P6 A 5 C0 ingresa al área de Cuidados intermedios de la Maternidad Sotomayor el 29/Mayo/07; por presentar dolor abdominal, pérdida de moco cervical y distensión abdominal, con diagnóstico de embarazo de 31sg, Polihidramnios, RCIU, y Malformación fetal. Se realizan exámenes: Hemograma: leucocitos 10610; neutrofilos 88%; hematocrito 28; hemoglobina 9.2; plaquetas 236; TP:12.9; glicemia 114mg/dl, creatinina 0.45; GOT 12; GPT 12, PCR: 10.2MG/L Ecografía abdominal y obstétrica: Embarazo 33 sg, gran polihidramnios (ILA: 35), dilatación pielocalicial derecho, doppler normal. Eco 3D y 4D: ano imperforado, dilatación de intestino grueso, Labio leporino bilateral e inserción baja de orejas.

A los cuatro días de hospitalización se interrumpe el embarazo por cesárea, obteniéndose neonato vivo de 34 semanas; sexo masculino; peso 2073g; apgar 1(1); 2 (5); 7(10) minutos; frecuencia cardiaca 112 x'; murmullo vesicular disminuido, con malformaciones múltiples asociadas: ano imperforado, cardiopatía congénita, labio leporino, paladar hendido completo, microtia derecha, pliegue siminobilateral completo y baja implantación de pabellón auricular derecho. Se administro 1mg IM stat de Vitamina K , oxifood 10 lt x'.

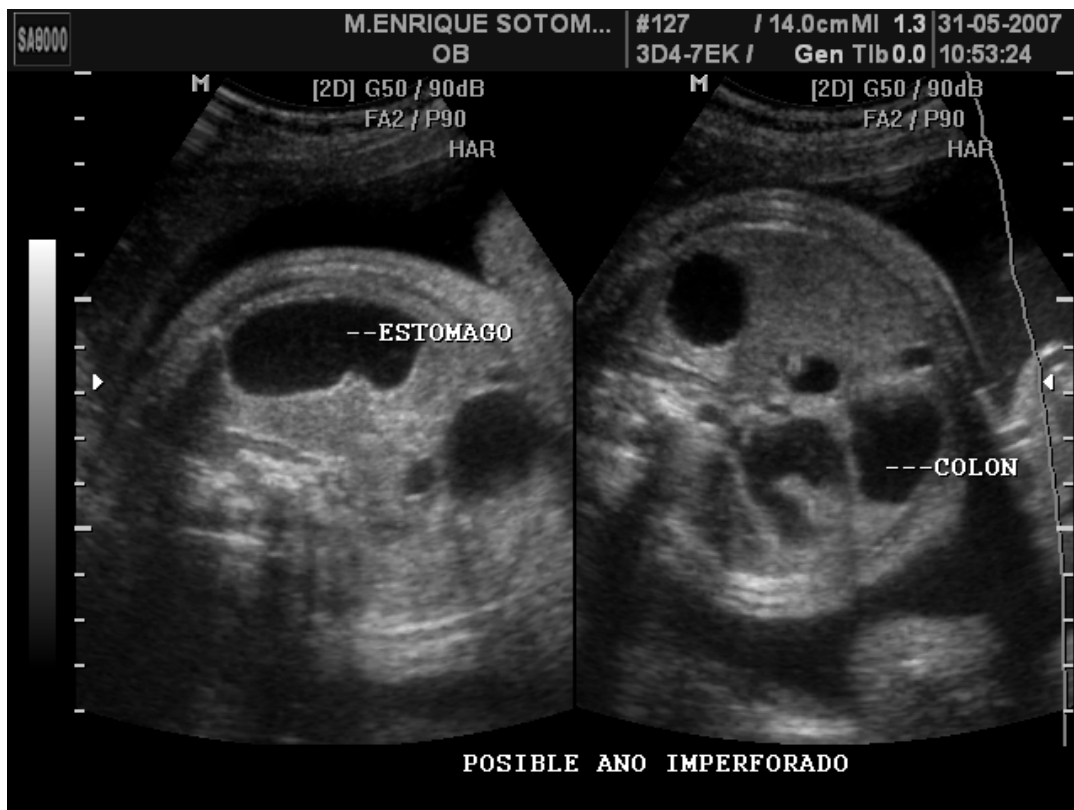
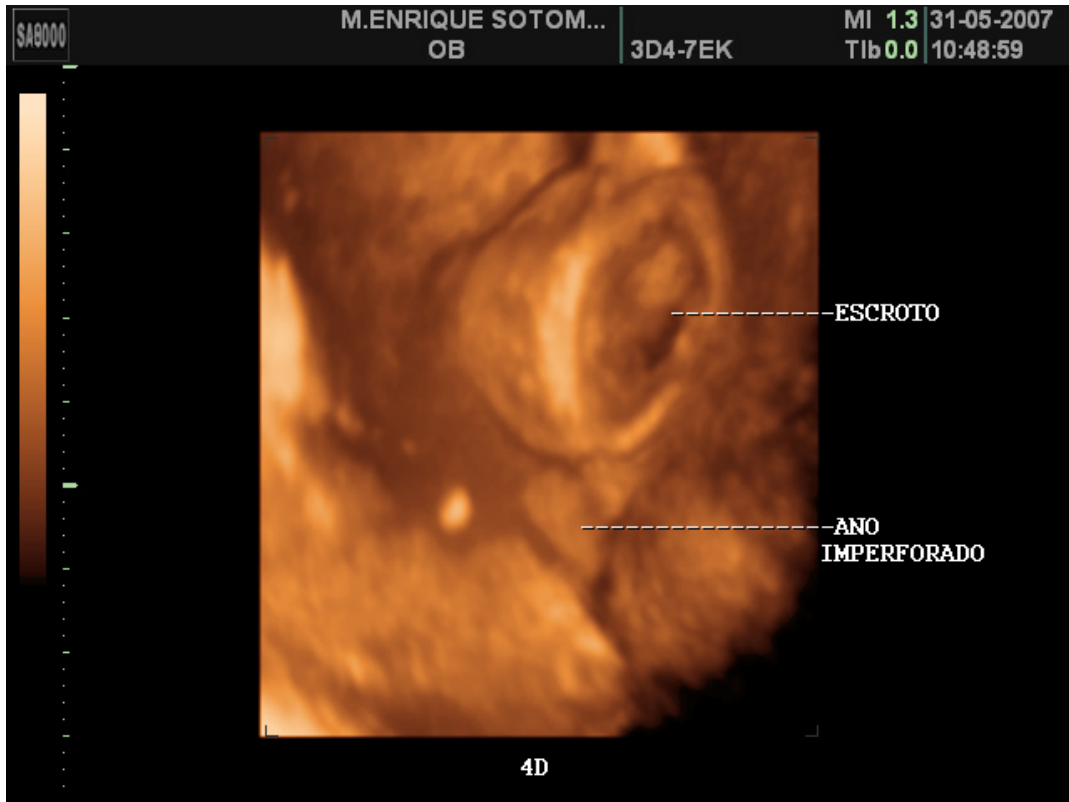
Se realizaron exámenes de laboratorio: leucocitos 20014; neutrofilos: 60%; Hematocrito48%; Hemoglobina 17; plaquetas: 365; VDRL No reactivo.Eco transfontanelar: Hemorragia intraventricular grado 2; Ecografía abdominal: Hígado ecogenicidad normal 3.9cm, vena porta calibre normal 0.3 cm, vesicula distendida de paredes finas sin contenido anómalo en su interior; Páncreas normal; Riñón Derecho 3.7 x 2.2 cm., con relación corticomedular normal; Riñón izquierdo: Ptosis renal izquierda con duplicación del sistema renal uno de ellos media 2.3 X 1.9 cm. Ecocardiograma: Cardiopatía Congénita Compleja (Ductus Dependiente).Rx: fusión de vértebras. El neonato permaneció durante 9 días en incubadora, con monitoreo, venoclisis, antibiótico terapia y oxígeno, sin evolución satisfactoria, fallece a los 10 días.

DISCUSIÓN.

El caso presentado muestra tres alteraciones mayores: ano imperforado, fusión de vértebras, y duplicación del sistema renal izquierdo, que forman parte de la asociación VATER, de las cuales una de ellas fue diagnosticada por ecografía prenatal junto con otras malformaciones, y el hallazgo de cardiopatía congénita compleja por ecocardiograma neonatal, lo complementa con la asociación VACTER.

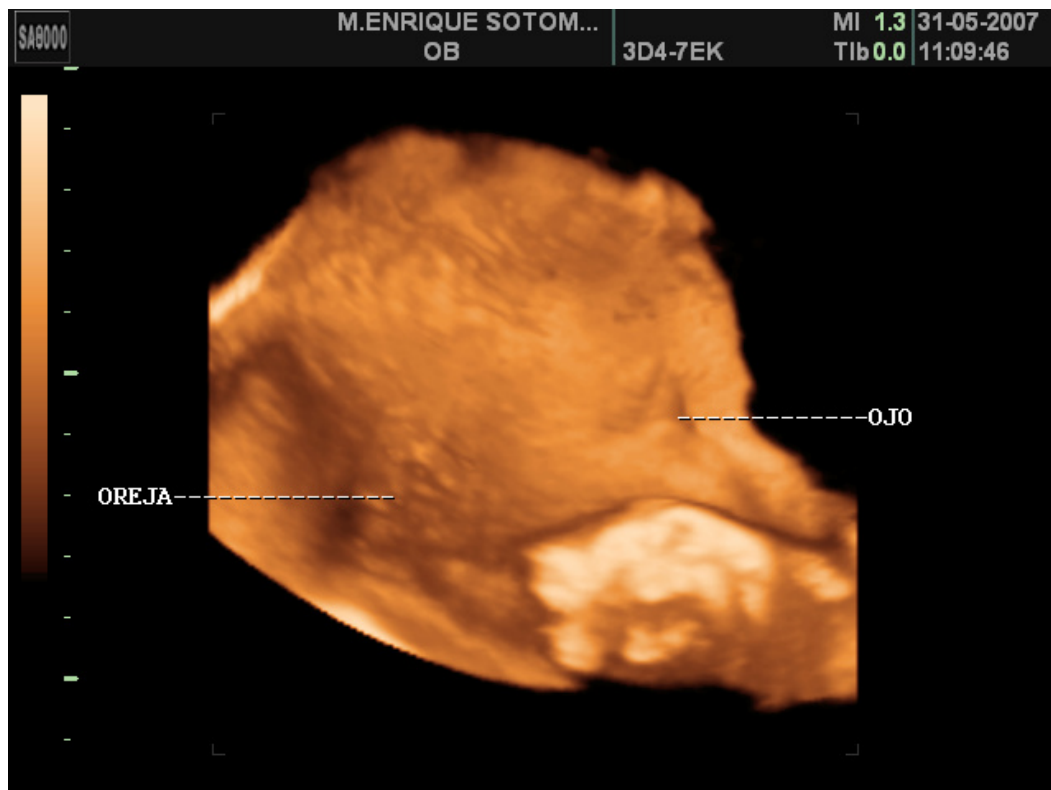
La duplicación del sistema renal que se presento en este caso, son anomalías congénitas poco comunes de etiología desconocida, algunas se manifiestan de forma temprana con signos y síntomas, mientras que otras pueden ser asintomaticas por mucho tiempo. En este caso el neonato fallece a los 10 días debido a múltiples factores asociados dado no solo por las malformaciones, si no también por su edad gestacional de 34 semanas y bajo peso al nacer. El pronóstico de estos pacientes es reservado y depende en cada caso del número de anomalías, y de la gravedad de estas.

IMÁGENES EN LA SIGUIENTE HOJA →





Labio leporino



Inserción baja de oreja derecha

BIBLIOGRAFIA

1. Rittler M, Paz J, Castilla E. VACTERL association, epidemiologic definition and delineation. *Am J of Med Genet* 1996;63: 529-536.
2. Medina G, Ridaura C. Asociación VATER. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1992; 4: 231-240.
3. Cruysberg J, Draaijer R, Pinckers A, Brunner G. Congenital corneal anesthesia in children with VACTERL association. *Am J of Ophth* 1998; 125: 96-98.
4. Golomb J, Ehrlich R. Bilateral ureteral triplication with crossed ectopic fused kidneys associated with the VACTERL syndrome. *J Urol* 1989; 141: 1398-1399.
6. Rubenstein M, Meyer R, Berstein J. Congenital abnormalities of the urinary system. *J Pediatr* 1961; 58: 356-66.
5. Hasegawa S, Kohno S, Tamura K, Urushihara N. Congenital microgastria in an infant with the VACTERL association. *J Ped Surg* 1993; 28: 782-784.
6. DeRespinis P, Napolitano J. Dermoid cyst and ipsilateral defects in VACTER association. *Clint Ped March* 1992: 184-186.
7. Iafolla A, McConkie-Rosell A, Chen Y. VATER and hydrocephalus: distinct syndrome? *Am J Med Genet* 1991; 38: 46-51.
8. Lurie I, Charlotte F. VACTERL-Hydrocephaly, DK-phocomelia, and cerebro-cardio-radio-reno-rectal community. *Am J of Med Genet* 1997; 70: 144-149.
9. Damian M, Seibel P, Schachenmayr W, Reichmann, Dorndorf W. VACTERL with the mitochondrial NP 3,243 point mutation. *Am J Med Genet* 1996; 62: 398-403.
10. Cox P, Gibson R, Morgan N, Brueton L. VACTERL with hydrocephalus in twins due to Fanconi anemia (FA): mutation in the FAC gene. *Am J Med Genet* 1997; 68: 86-90.
11. Porteous M, Cross I, Burn J. VACTERL with hydrocephalus: one end of the Fanconi anemia spectrum of anomalies? *J Med Genet* 1992; 43: 1032-1034.
12. Durán M, Solís V. Convergencia de los síndromes VACTER- H y Prune Belly. *Rev Med Hosp Gen Mex* 2000; 63: 196-199.