



Caso Clínico

Asociación de VACTERL: informe de un caso

VACTERL Association: case report

Luiza Marques Grossi¹ , Ronald Teixeira Júnior¹ , Guilherme Silva Teixeira² 

¹ Universidad de Itaúna. Belo Horizonte, Brasil.

² Facultad de Medicina de Petrópolis. Belo Horizonte, Brasil.

Autor para correspondencia: Luiza Marques Grossi luizamgrossi@gmail.com

Recibido: 19-11-2024 Aceptado: 03-01-2025

RESUMEN

Introducción: La asociación de VACTERL corresponde a 3 o más malformaciones: Vertebral, Anal, Cardíaca, Traqueoesofágica, Renal y alteraciones de miembros (Lims). Su manifestación está asociada a factores genéticos y ambientales, como mutaciones en los genes HOXD13 y ZIC3 y también a enfermedades como la diabetes gestacional. **Desarrollo del Caso:** El caso reportado se trata de una paciente de 10 años de edad, vista en el Hospital Santa Casa de Belo Horizonte, con atresia esofágica, anomalía anorrectal, hidronefrosis y agenesia sacra. La paciente fue encaminada al hospital del estudio para procedimiento electivo de reimplantación ureteral bilateral, apendicovesicostomía de Mitrofanoff y cierre de vesicostomía. Por lo tanto, a pesar de la rareza de la afección, si es conocida por los profesionales y manejada con pericia, se espera una buena calidad de vida para los pacientes afectados. El pronóstico, sin embargo, depende de la extensión y gravedad de las anomalías asociadas, así como de la formación de los cuidadores y de todo el equipo profesional.

Palabras clave: Anomalías Congénitas, Atresia Esofágica, Pediatría

ABSTRACT

Introduction: The association of VACTERL corresponds to 3 or more malformations: Vertebral, Anal, Cardiac, Tracheoesophageal, Renal and limb alterations (Lims). Its manifestation is associated with genetic and environmental factors, such as mutations in the HOXD13 and ZIC3 genes and also diseases such as gestational diabetes. **Case development:** The reported case involves a 10-year-old female patient, seen at the Santa Casa hospital in Belo Horizonte, with oesophageal atresia, anorectal anomaly, hydronephrosis and sacral agenesis. The patient was referred to the study hospital for an elective procedure involving bilateral ureteral reimplantation, Mitrofanoff appendicovesicostomy and vesicostomy closure. Therefore, despite the rarity of this pathology, if it is known by professionals and managed with expertise, a good quality of life is expected for affected patients. The prognosis, however, depends on the extent and severity of the associated anomalies, as well as the training of caregivers and the entire professional team.

Keyword: Congenital Abnormalities, Esophageal Atresia, Pediatrics

INTRODUCCIÓN

La asociación VACTERL se define como un conjunto de anomalías que se producen en las estructuras derivadas del mesodermo embrionario. Se sabe que cada letra del nombre VACTERL hace referencia a un trastorno específico. Así, la V corresponde a los defectos vertebrales, la A a la atresia anal, la C a las anomalías cardíacas, la TE a la fistula traqueoesofágica con atresia esofágica, la R a las anomalías renales y, por último, la L a las anomalías radiales y de las extremidades adicionales.

Aunque los defectos del sistema genitourinario no forman parte de la asociación VACTERL, suelen describirse en los pacientes con la asociación, especialmente en aquellos con deformidades del sistema intestinal inferior y renal. Algunos de los defectos genitourinarios incluyen genitales ambiguos, fistula genitourinaria, criptorquidía e hipospadias(1-7).

Es importante destacar que esta enfermedad es una asociación de presentación mayoritariamente esporádica que puede estar relacionada con algunos



factores ambientales, como la diabetes materna, la exposición in útero a estrógenos/progesterona, estatinas, doxorrubicina y plomo¹. Además, las evidencias clínicas y genéticas también muestran la heterogeneidad causal de la asociación, siendo los principales desencadenantes: disfunción mitocondrial, variaciones patogénicas en el número de copias, mutaciones heterocigotas en HOXD13 y mutaciones heterocigotas/homocigotas en ZIC3⁽²⁾. Es importante destacar que para hacer el diagnóstico, la mayoría de los investigadores definen como criterio la presencia de al menos tres anomalías de las que caracterizan la asociación, descritas anteriormente en cada letra de la asociación estudiada. Por lo tanto, se puede observar una amplia variedad clínica de la enfermedad en estudio, que va desde adultos en situaciones más leves sin diagnóstico hasta situaciones graves que son perceptibles prenatalmente o inmediatamente al nacer^(1,2,4).

Este relato describe un caso de asociación VACTERL sometido a procedimiento quirúrgico de las vías urinarias en el Hospital Santa Casa, en Belo Horizonte, y las repercusiones postoperatorias, con el objetivo de informar sobre esta condición poco frecuente en la práctica médica. Este artículo fue aceptado por el comité de ética e investigación de la institución.

DESARROLLO DEL CASO

Este artículo fue aceptado por el comité de ética e investigación de la institución. Paciente de 10 años de edad, diagnosticada de asociación VACTERL, con los siguientes hallazgos: atresia esofágica, anomalía anorrectal, hidronefrosis y agenesia sacra (Figura 1). A los cuatro días de vida, se le practicó una cirugía correctora de la atresia esofágica y una colostomía (Figura 2). A los siete meses se le practicó una vesicostomía. Más tarde, a los dos años y cuatro meses, se le practicó una anorrectoplastia con dilatación posterior. Por último, a los tres años y cuatro meses, se cerró la colostomía.



Figura 2. DRE después de la cirugía - ligero estrechamiento del tercio medio del esófago, sin repercusión en el aclaramiento.

En la época de este relato, con 10 años de edad, el 19/07/2024, la paciente fue internada electivamente en el Hospital Santa Casa, en Belo Horizonte, para procedimientos quirúrgicos de reimplantación ureteral bilateral, apendicovesicostomía de Mitrofanoff y cierre de vesicostomía. En el momento de la internación, la paciente presentaba buen estado general, sin fiebre, manejo adecuado del colon con deposiciones blandas diarias y baja frecuencia de pérdidas de ropa. Además, la vesicostomía era funcional, y la orina también salía por la uretra durante la evacuación.

Como pruebas relevantes para la situación clínica, a la paciente se le realizó una uretrocistografía miccional que mostró reflujo vesicoureteral bilateral grado III/IV y una vejiga lisa con paredes regulares y volumen adecuado. Una gammagrafía renal estática mostró el riñón derecho con cicatrices corticales y función tubular preservada, el riñón izquierdo con cicatrices corticales y ligera hipofunción, la captación relativa del riñón derecho fue del 59% y la del izquierdo del 41%. También se realizó una ecografía de los riñones y de las vías urinarias, que mostró los riñones derecho e izquierdo con un grosor parenquimatoso normal y una diferenciación cortical medular normal, la pelvis renal derecha media 5,1 mm y la izquierda 4,3 mm, los uréteres no se visualizaban y la vejiga estaba poco llena.



Figura 1. Agenesia sacra.

Así, el 22 de julio de 2024, la paciente fue sometida a reimplantación ureteral bilateral, apendiculovesicostomía de Mitrofanoff y cierre de la vesicostomía. Todavía en el postoperatorio, el 02 de agosto de 2024, la paciente comenzó a presentar dolor abdominal importante, postración y vómitos, asociados al drenaje de secreción purulenta a través del orificio de la cirugía de Mitrofanoff. Al mismo tiempo, las pruebas de laboratorio mostraron un aumento del número de leucocitos con desplazamiento hacia la izquierda, así como un aumento de la proteína C reactiva. La tomografía computarizada abdominal mostró una colección hipodensa de paredes gruesas en los planos mioadiposos de la pared abdominal anterior, inferior a la apendiculovesicostomía, de unos 7,9 cm x

0,9 cm x 2,5 cm, que posiblemente correspondía a un absceso (Figura 3). En vista de ello, el equipo médico que la atendió decidió transferirla a la UCI pediátrica, donde fue tratada con gentamicina, polimixina B, oxacilina, amikacina y meropenem. Volvió a la planta el 05/08/2024, siendo tratada por una infección urinaria con gentamicina y polimixina B, sufriendo todavía de dolor abdominal severo, fiebre y orina purulenta y sanguinolenta que drenaba de un catéter vesical retrasado. El 12 de agosto de 2024, el equipo de cirugía pediátrica optó por un nuevo abordaje quirúrgico, y en la laparotomía se identificó un bulto subcutáneo de líquido cítrico claro que se envió a cultivo, en el que se detectó crecimiento de *Candida tropicalis*, y se instauró tratamiento con fluconazol. El 21 de agosto de 2024, la paciente mejoró de los síntomas y fue dada de alta en buen estado general, con indicación de seguimiento ambulatorio con el equipo de cirugía pediátrica

El informe sobre la asociación de VACTERL se debe a la necesidad de conocimiento de esta patología rara. De esta forma, la difusión del conocimiento pretende garantizar la detección precoz y el tratamiento adecuado de las complicaciones identificadas, así como asegurar la pericia en el manejo de estos pacientes. Cabe destacar que el reconocimiento de la enfermedad garantiza una mejor evolución asociada a una mayor esperanza de vida, a diferencia del pronóstico, que depende de numerosos factores como: la extensión, la gravedad, las condiciones terapéuticas del paciente y los cuidados prestados, junto con la formación del equipo multiprofesional(3).

Debido a la dificultad de diagnóstico y a los diferentes criterios de evaluación de la asociación, su incidencia aún no es precisa. Algunos estudios han estimado que la frecuencia del VACTERL varía de 1/10.000 a 1/40.000 nacidos vivos, y que es más frecuente en los varones, dado que su ocurrencia es de 2,6:1 (5,6). De este modo, el estudio en cuestión aborda no sólo una patología poco frecuente, sino también su manifestación en el sexo menos afectado.

En vista del análisis epidemiológico, el estudio de Solomon de 2011 observó una variación en la presentación de los criterios clínicos de la enfermedad. El estudio mostró que el 60- 80% de los pacientes tenían anomalías vertebrales, asociadas o no a anomalías costales, el 55-90% de los estudiados tenían anos imperforados, el 25% anomalías genitourinarias, el 40-80% malformaciones cardíacas, e 50 - 80 % alteraciones traqueoesofágicas y el 40-50% malformaciones de las extremidades. Al igual que en el estudio, la paciente en cuestión tenía 4 de las alteraciones mencionadas, excepto las cardíacas: atresia esofágica, anomalía anorrectal, hidronefrosis y agenesia sacra.

Debido a que las alteraciones anorrectales, esofágicas y renales fueron corregidas quirúrgicamente, la paciente tuvo un buen pronóstico, se recuperó de los procedimientos y actualmente tiene una buena calidad de vida. Es una niña eutrófica, pero no tiene control total

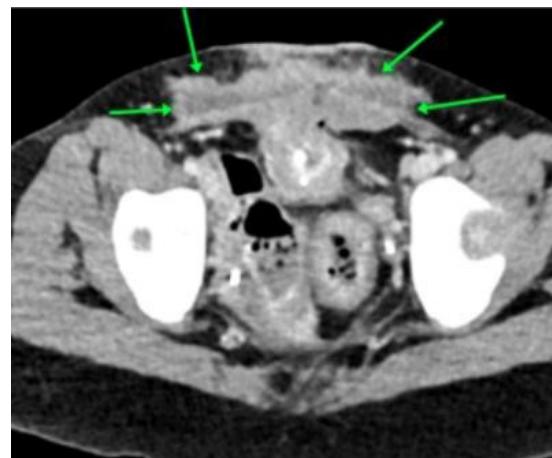


Figura 3. Colección hipodensa con paredes engrosadas en los planos mioadiposos de la pared abdominal anterior.

del esfínter uretral. Aun así, asiste a la escuela, realiza actividades infantiles y continúa en control ambulatorio para evaluación y seguimiento de la patología.

Por lo tanto, es importante destacar que el diagnóstico precoz y la atención especializada de los pacientes con esta asociación son esenciales para mejorar su calidad de vida. La dificultad del diagnóstico debido a la variedad y a los diferentes grados de afectación a menudo dificulta el manejo, destacando la importancia de los debates y estudios sobre el tema. Este informe demuestra la importancia de un enfoque multidisciplinario y de la atención al paciente en un hospital de alta complejidad, que incluye pruebas de imagen, pruebas de laboratorio y técnicas quirúrgicas muy específicas.

Contribución de autores: **LMG:** Fue responsable de redactar los resultados, conclusiones, resumen y organización técnica del texto a presentar. También ayudó en el análisis y recopilación de información junto con la elección del reporte del caso, ya que es una enfermedad rara. **RTJ:** Contribuyó a la recolección de formularios de consentimiento, búsqueda de información en los registros médicos y seguimiento del paciente. También fue parte de la elección del diseño del estudio, por ser un síndrome raro e importante, y fue el responsable de redactar la introducción y descripción del caso. **GST:** Supervisó la redacción del trabajo, contribuyendo a la revisión y orientación.

Conflictos de interés: Los autores declaran que no existen conflictos de interés que puedan influir en los resultados o la interpretación de los datos presentados en el manuscrito.

Financiamiento: Ninguno

Disponibilidad de datos: Los datos de investigación no se encuentran disponibles.

Editor responsable: Claudia Centurión 

Universidad Nacional de Asunción, Facultad de Enfermería y Obstetricia. San Lorenzo, Paraguay.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Santos J, Nogueira R, Pinto R, Cerveira I, Pereira S. First Trimester Diagnosis of VACTERL Association. Clinics and Practice [Internet]. 2013 Jan 25 [Citado 2024 set 03];3(1):e5–5. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24765498/>
2. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. Orphanet Journal of Rare Diseases [Internet]. 2011 [Citado 2024 set 03];6(1):56. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21846383/>
3. Goes BFR de, Rodrigues CH, Hishinuma G. Case report of VACTERL association and discussion about its prognostic aspects. Medicina (Ribeirão Preto) [Internet]. 2017 Jun 8 [Citado 2024 set 03];50(3):201. Disponible en: <https://revistas.usp.br/rmrp/article/view/139818>
4. Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, Anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, Radial and Renal dysplasia: a spectrum of associated defects. The Journal of Pediatrics [Internet]. 1973 Jan 1 [Citado 2024 set 03];82(1):104–7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/4681850/>
5. Solomon BD, Raam MS, Pineda-Alvarez DE. Analysis of genitourinary anomalies in patients with VACTERL (Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiac malformations, Tracheo-Esophageal fistula, Renal anomalies, Limb abnormalities) association. Congenital Anomalies [Internet]. 2011 May 20 [Citado 2024 set 03];51(2):87–91. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21235632/>
6. Shaw-Smith C. Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology. Journal of Medical Genetics [Internet]. 2005 Nov 18 [Citado 2024 set 03];43(7):545–54. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16299066/>
7. Oral A, Caner I, Yigiter M, Kantarci M, Olgun H, Ceviz N, et al. Clinical characteristics of neonates With VACTERL association. Pediatrics International [Internet]. 2012 Apr 9 [Citado 2024 set 03];54(3):361–4. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22300427/>