

# Asociación VACTERL



Juan Manuel Soriano Fuentes (Rotatorio Pediatría)  
Tutora: Dra. Eva M<sup>a</sup> García Cantó (Neonatología)



Servicio de Pediatría, HGUA



# Anamnesis

RNT (38) AEG (2680g), Varón de 6 ddv remitido desde otro hospital  
Sospecha de fístula traqueoesofágica en contexto de síndrome polimalformativo

## Antecedentes gestacionales y perinatales

- Gestación Alto Riesgo: preeclampsia, arteria umbilical única y labio leporino (20sg)
- Cribado 1º trimestre alto riesgo trisomía 18, 13, 21. Amniocentesis y array normal (46 XY)
- Parto: Cesárea, Apgar: 7/8. Escaso esfuerzo respiratorio. CPAP + FiO2 40%
- Ingreso Unidad Neonatal: 48 hdv episodio de atragantamiento y desaturación
- EF: labio leporino unilateral severo, pabellón derecho distrófico, hipertelorismo, pulgar derecho hipoplásico, hipospadias distal



# Diagnóstico diferencial

## Síndrome polimalformativo en RN vivo

- Síndrome Baller-Gerold (craneosinostosis)
- Síndrome CHARGE** (coloboma, atresia de coanas, deterioro neurocognitivo)
- Síndrome Currarino
- Síndrome de microdelección 22q11.2
- Anemia de Fanconi** (anormalidades hematológicas y de pigmentación)
- Síndrome de Feingold (deterioro cognitivo)
- Síndrome de Fryns (deterioro cognitivo)
- Asociación MURCS** (sindactilia y pérdida auditiva)
- Espectro oculo-auriculo-vertebral (deterioro cognitivo)
- Síndrome Opitz G/BBB
- Síndrome Pallister-Hall
- Síndrome Townes-Brocks
- VACTERL con hidrocefalia** (hidrocefalia)

# Pruebas complementarias

- **Rx tórax:** hemitórax derecho con múltiples **anomalías morfológicas y de fusión** costales derechas, **hemivértebras** dorsales y cervicales
- **Serie ósea:** **Sinostosis** sutura lambdoidea derecha y **ausencia del pulgar derecho**
- **Tránsito intestinal:** contraste en árbol bronquial por **fístula traqueoesofágica**
- **Broncoscopia:** por fístula traqueoesofágica
- **Ecocardiografía:** **CIA tipo OS**
- **Eco cerebral:** normal
- **Eco abdominal:** normal, no alteraciones renales
- **Eco lumbosacra (canal medular):** normal
- **Estudio oftalmológico:** sin alteraciones
- **Estudio genético:** **pendiente** de resultados



# Tratamiento

- Fístula traqueoesofágica: Cirugía reparadora a las 24h del ingreso (7ddv). Dieta absoluta (5 dd post IQ) ,Sonda NG con aspiración, Nutrición parenteral, Antibioterapia profiláctica
- Labio leporino unilateral severo con fisura alveolar: cirugía plástica diferida (3mdv)
- Malformaciones óseas: cirugía ortopédica diferida
- Craneosinostosis lambdoidea derecha + plagiocefalia izq: tratamiento diferido por neurocirugía
- CIA tipo OS: seguimiento por Cardiología pediátrica

## Evolución

- Postoperatorio sin incidencias
- Extubación 1º Post IQ. Estridor inspiratorio leve que persiste al alta Seguimiento por ORL
- Nutrición enteral por SNG inicial y posterior por succión (completa a los 17dd post IQ) con tetina estándar o Haberman.
- Tránsito intestinal (10º Post IQ): no fugas anastomóticas
- Potenciales auditivos automáticos: normales.

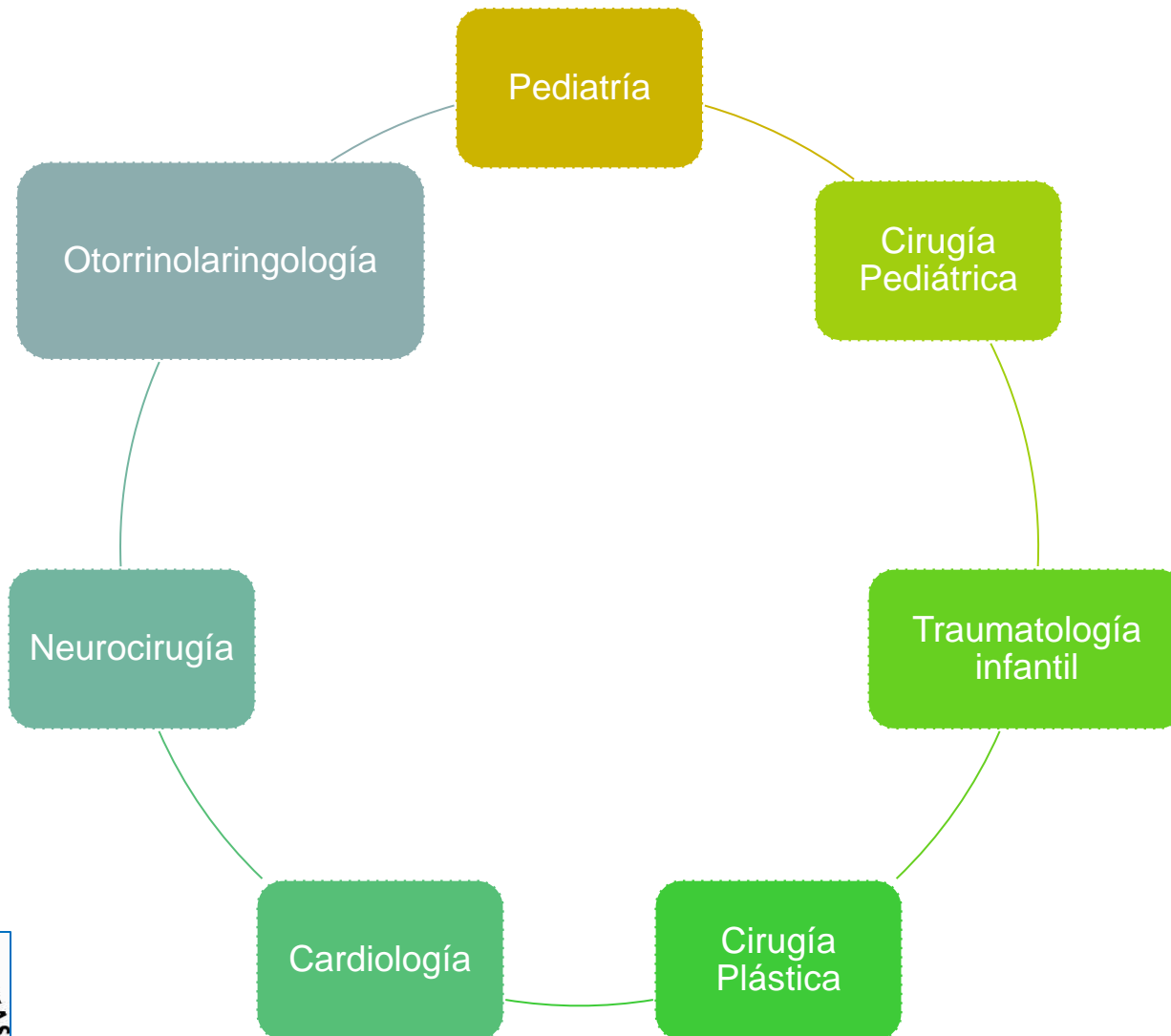
# Asociación VACTERL

- Asociación de malformaciones congénitas
  - Incidencia anual 1/10.000 a 40.000 RN vivos
  - Presencia de al menos tres malformaciones
  - Etiología desconocida, asociación esporádica
  - Pueden ser detectadas a partir de la semana 18 de gestación
- 
- **V**: defectos vertebrales (60-80%)
  - **A**: ano imperforado/atresia anal (55-90%)
  - **C**: defectos cardíacos (40-80%)
  - **TE**: fístula traqueo-esofágica (50-80%) con o sin atresia esofágica
  - **R**: anomalías renales (50-80%)
  - **L**: anomalías en las extremidades (40-50%)

# CONCLUSIONES

- Asociación de malformaciones congénitas de **etiología desconocida**, y de naturaleza esporádica en 90% de los casos, aunque existe cierta **asociación familiar** en un subgrupo de pacientes
- En un futuro próximo gracias a los avances en investigación genética es posible que se encuentran las **causas** del VACTERL
- El **diagnóstico prenatal** es un desafío, sin embargo ciertos defectos pueden sugerir la asociación (**polihidramnios**, **colón dilatado**, anomalías vertebrales, extremidades...) y determinarse mediante ecografía
- El descubrimiento prenatal de **arteria umbilical única** puede ser el **primer signo** para el diagnóstico
- **No** produce **deterioro cognitivo**, si existe pensar en diagnóstico alternativo
- El **manejo** de los pacientes con asociación VACTERL se centra en la **corrección quirúrgica** de las anomalías congénitas (MAR,FTE) en el periodo neonatal inmediato y posterior manejo médico de las secuelas
- Gracias a las modernas técnicas quirúrgicas y las UCIN, los nacidos con la asociación VACTERL han mejorado su pronóstico

# Equipo Multidisciplinar





# Bibliografía

1. Solomon B. VACTERL/VATER Association. Orphanet J Rare Dis. 2011; 6: 56
2. Solomon B, Baker L, Bear K, Cunningham B, Giampietro P, Hadigan C et al. An approach to the identification of anomalies and etiologies in neonates with identified or suspected VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheo-esophageal fistula with esophageal atresia, cardiac defects, renal and limb anomalies) association. J Pediatr. 2014; 164: 451-457
3. Solomon B, Pineda-Alvarez D, Raam M, Cummings D. Evidence for inheritance in patients with VACTERL association. Hum Genet. 2010; 127: 731-733

**Muchas gracias por su  
atención**

