

Asociación VACTERL: Hospital Universitario de Puebla

VACTERL Association: Hospital Universitario de Puebla

Hilberth Cristhian López Mestas,^{*,‡} Luis Carlos Romero Cuevas,^{*,§}
Tania de la Rosa Tavera,^{*,¶} María Carrasquel Valecillos,^{*,||} Cheryl Díaz Barrientos^{*,**}

Palabras clave:

VACTERL,
VACTER,
malformaciones
congénitas,
síndromes.

Keywords:

VACTERL,
VACTER, congenital
malformations,
syndromes.

RESUMEN

La asociación VACTER o VACTERL es una patología con baja prevalencia en nuestro medio, es caracterizada por diferentes malformaciones congénitas y toma su nombre del acrónimo correspondiente a este grupo de malformaciones que se presentan: Anomalías Vertebrales, Atresia Anal, Cardiovasculares, fistulas Traqueo-Esofágicas, Renales y extremidades (Limbs). La prevalencia de esta condición es de 1/10,000 nacidos vivos y en México sólo se han reportado 141 casos, por lo que el objetivo de este artículo es el reporte del primer caso clínico que se presenta en el Hospital Universitario de Puebla y su manejo quirúrgico. Se trata de paciente femenino con diagnóstico prenatal a las 32.2 semanas de gestación por resonancia magnética, con arteria umbilical única, atresia esofágica asociada a polihidramnios, atresia duodenal vs estenosis duodenal, ectrodactilia de pie izquierdo, mesomelia de miembro pélvico izquierdo, dilatación de asa intestinal y hemivértebra torácica. Durante el nacimiento se valoró por la unidad de cuidados intensivos diagnosticando ano imperforado, hipoplasia renal y comunicación interatrial, conducto arterioso permeable grande e hipertensión arterial pulmonar moderada; por lo que se considera que se trata de una asociación VACTERL. Al ser una condición poco frecuente es importante que exista un adecuado control prenatal para poder realizar un abordaje clínico y quirúrgico oportuno.

ABSTRACT

The VACTER or VACTERL association is a pathology with low prevalence in our environment, it is characterized by different congenital malformations and takes its name from the acronym corresponding to this group of malformations that occur: Vertebral Anomalies, Anal Atresia, Cardiovascular, Tracheo-Esophageal fistula, Renal and extremities (Limbs). The prevalence of this condition is 1/10,000 live births and in Mexico only 141 cases have been reported, so the objective of this article is the report of the first clinical case presented at the University Hospital of Puebla, and its surgical management. This is a female patient with a prenatal diagnosis at 32.2 weeks of gestation by magnetic resonance imaging, with single umbilical artery, esophageal atresia associated with polyhydramnios, duodenal atresia vs duodenal stenosis, ectrodactyly of the left foot, mesomelia of the left pelvic limb, dilation of the intestinal loop and thoracic hemivertebral. During birth, the intensive care unit assessed the diagnosis of imperforate anus, renal hypoplasia, and atrial septal defect, large patent ductus arteriosus, and moderate pulmonary arterial hypertension; therefore, it is considered that it is a VACTERL association; being a rare condition, it is important that there is adequate prenatal control in order to carry out a timely clinical and surgical approach.

* Hospital Universitario de Puebla. Puebla, Puebla.

‡ Residente de segundo año de Cirugía General.

§ Residente de primer año de Cirugía General.

¶ Médico interno de pregrado.

|| Médico adscrito del Servicio de Cirugía Pediátrica.

** Profesora titular de Cirugía General, adscrita del Servicio de Coloproctología. ORCID: 0000-0003-3046-1185.

Recibido: 20/07/2023
Aceptado: 20/02/2025



INTRODUCCIÓN

La asociación VACTER o VACTERL es una patología congénita multifactorial,^{1,2} caracterizada por un conjunto de anomalías congénitas en diversas combinaciones cuyo nombre se debe al acrónimo de los defectos que se presentan: Anomalías Vertebrales, Atresia Anal, Cardiovasculares, fistulas Traqueo-Esofágicas, Renales y

extremidades (Limbs).³ Tiene baja prevalencia en la población general, siendo de 1/10,000 a 40,000 nacidos vivos, presenta mayor incidencia en el sexo masculino con relación de 2.6:1⁴ y se asocia a una elevada morbilidad. Se considera como una asociación y no como síndrome con etiología única establecida; el diagnóstico se realiza cuando se presentan al menos tres o más de los siete criterios.⁵

Citar como: López MHC, Romero CLC, Tavera TR, Carrasquel VM, Díaz BC. Asociación VACTERL: Hospital Universitario de Puebla. Cir Gen. 2025; 47 (1): 37-42. <https://dx.doi.org/10.35366/119611>

La etiología de esta asociación aún se desconoce y probablemente sea multifactorial, sin embargo, se ha sugerido que estas alteraciones simultáneas se deban a un daño generalizado del tejido mesenquimatoso durante la cuarta semana de vida intrauterina; además, genéticamente la supresión heterocigota del cromosoma 13, trisomía en el cromosoma 18, cambios de genes específicos como el *Forkhead box protein F1* (FOXF1), Homeobox D13 (HOXD13) y alteraciones mitocondriales que puedan influir en estas malformaciones, su herencia es de carácter esporádico, aunque la aparición de varios casos en una familia sugiere una herencia de carácter autosómico.^{6,7}

La morbilidad y el pronóstico de estos pacientes puede mejorar realizando el diagnóstico ultrasonográfico prenatal oportuno a partir de las 18 semanas de gestación, este debe ser realizado por personal capacitado para incrementar la posibilidad de detectar malformaciones sutiles e identificar la mayoría de las alteraciones estructurales del feto. La sensibilidad y especificidad del ultrasonido para la detección en esta patología es de 84 y 99.9%, respectivamente.

Entre los exámenes que hay que realizar al nacimiento se encuentran: ultrasonido renal, ecocardiograma y radiografía de columna y huesos largos, así como el manejo quirúrgico urgente de aquellas anomalías que pongan en riesgo la vida del neonato al nacimiento, como la atresia esofágica y/o anal; posteriormente, dependiendo de la evolución del paciente, se podrán realizar las correcciones quirúrgicas no urgentes.⁸ Debido a que el neurodesarrollo de estos pacientes es normal, no se deben escatimar esfuerzos tanto quirúrgicos como de rehabilitación. La morbilidad de estos pacientes depende de las complicaciones antes mencionadas, incluyendo la falla renal y las complicaciones propias del postquirúrgico.⁵

Entre los diagnósticos diferenciales se incluyen la asociación de VACTERL-H (síndrome de Briard-Evans), que es una asociación VACTER con hidrocefalia que se piensa tiene una herencia autosómica recesiva y trastorno distinto del VACTER, con peor pronóstico, además se ha asociado con cuadros graves de anemia de Fanconi.⁴

La asociación VACTERL es una entidad poco frecuente, en México sólo se han reportado 141 casos,⁹ de los cuales 14 fueron documentados en el estado de Puebla.⁷ El objetivo de este artículo es describir el primer caso de asociación VACTERL y el manejo quirúrgico que requirió en el Hospital Universitario de Puebla.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de recién nacido del sexo femenino producto de la gesta 1, obtenido mediante cesárea. Madre con mal apego al control prenatal, con una sola consulta prenatal y un ultrasonido obstétrico con detección de polihidramnios sintomático severo a las 35 semanas de gestación, diabetes gestacional diagnosticada en misma consulta, resonancia magnética de útero a las 32.2 semanas de gestación con reporte de múltiples malformaciones congénitas: cordón umbilical con únicamente 2 vasos, ectrodactilia de pie izquierdo, mesomelia de miembro pélvico izquierdo, probable atresia duodenal vs estenosis duodenal, dilatación de asa intestinal y hemivértebra torácica.

Se programó para su interrupción del embarazo vía abdominal a las 35 semanas de gestación, bajo anestesia epidural en hospital de atención primaria. Se obtuvo producto único vivo con un peso de 2,280 gramos, talla de 44 centímetros. A las 35 semanas de gestación por Capurro, se otorgó Silverman 0 y APGAR 8/9, con frecuencia cardíaca de 130 latidos por minuto. Al nacimiento, en la exploración física, se confirmó ano imperforado (*Figura 1*) y atresia esofágica mediante la imposibilidad de introducción de sonda de alimentación 5 french, ectrodactilia de pie izquierdo, mesomelia de miembro pélvico derecho (*Figura 2*) y pulgar trifalángico bilateral, cumpliendo criterios para asociación VACTERL.

Fue ingresada a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales del Hospital Universitario de Puebla para continuar protocolo de estudio, ante el diagnóstico confirmado de atresia esofágica, se decidió sedación e intubación oro traqueal, se realizó radiografía de cuello y tórax con medio de contraste hidrosoluble a través de sonda de alimentación, la cual mostró imposibilidad de paso del mismo a nivel de

tercio medio de esófago, además se realizó ultrasonido renal, el cual reportó hipoplasia renal izquierda; en el ecocardiograma se identificó comunicación interatrial versus foramen oval, conducto arterioso permeable grande e hipertensión arterial pulmonar moderada.

Por las múltiples malformaciones se solicitó interconsulta al servicio de cirugía pediátrica ocho horas posteriores a su nacimiento, se sometió a procedimiento quirúrgico en sus primeras 24 horas de vida extrauterina donde se efectuó laparotomía exploratoria más realización de colostomía más anastomosis gastroduodenal, bajo anestesia general; se colocó al paciente en decúbito dorsal con previa antisepsia de cuello, tórax, abdomen, genitales y muslos, en primer tiempo quirúrgico se realizó abordaje abdominal con incisión inicial transversa en flanco izquierdo a nivel umbilical de aproximadamente 3 cm, se disecó por planos hasta ingresar a la cavidad abdominal, se exteriorizó y examinó el intestino delgado y grueso con el fin de descartar probables sitios de fístula, sin identificar sitios de la misma se procedió a realizar colostomía, se identificó colon descendente y se realizó pinzamiento con pinzas babcock en su extremo proximal y distal, se realizó liberación de mesocolon (Figura 3); se efectuó colectomía y exterioriza-



Figura 1: Región perianal que muestra agenesia de genitales y ano imperforado.



Figura 2: Imagen que muestra ectrodactilia de pie izquierdo y mesomelia de miembro pélvico derecho.

ción de colostomía hacia flanco izquierdo, se fijó a aponeurosis en su cabo distal con puntos simples (Figura 4) y se realizó maduración de estoma con técnica de Brooke modificada, se confirmó la funcionalidad del estoma sin presentar complicaciones.

En segundo tiempo quirúrgico se realizó nuevamente antisepsia abdominal para abordaje de la atresia duodenal, se realizó incisión transversa de aproximadamente 5 centímetros a nivel de hipocondrio derecho, se disecó por planos hasta entrar en cavidad abdominal, se exteriorizó el intestino delgado hasta identificar duodeno y vía biliar, con presencia de estómago bastante distendido, al no permitir una adecuada visualización de duodeno se realizó maniobra de Kocher para liberarlo, se observó brida a nivel de la primera porción duodenal, se disecó de manera roma con pinzas mosco hasta liberar el duodeno (Figura 5), se realizó gastrostomía longitudinal de aproximadamente 1.5 cm y se introdujo sonda de alimentación orotraqueal del número 8 para ver permeabilización y paso hacia duodeno, con imposibilidad de paso de la misma. Se realizó duodenotomía transversa distal al sitio de probable estenosis, donde se evidenció engrosamiento de la paredes duodenales con disminución abrupta de la luz duodenal; se decidió realizar

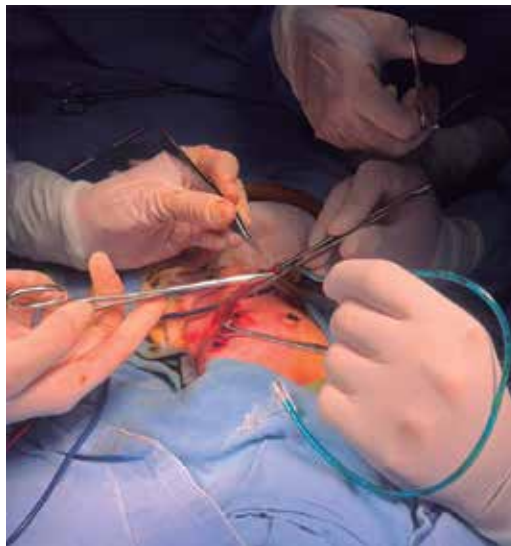


Figura 3: Exteriorización de colon transverso para realizar colostomía.

anastomosis gastroduodenal para permitir paso del contenido gástrico distal a sitio de estenosis duodenal, se elaboró anastomosis con duodenotomía distal en diamante y se afrontó a serosa estomacal con sutura absorbible (vicryl) 5-0. Se determinó la funcionalidad por medio del paso de sonda de alimentación instilando solución fisiológica que mostró adecuada funcionalidad de la misma.

Se realizó exploración hacia retroperitoneo encontrando hidronefrosis renal derecha y agenesia renal izquierda, así como cavidad pélvica para identificar anexos, los cuales pertenecen al sexo femenino (ovario derecho e izquierdo y útero) confirmando el sexo de la paciente. Se realizó conteo de gasas y compresas verificando cuenta completa; se cerró cavidad abdominal por planos, afrontando aponeurosis con sutura absorbible (vicryl) 4-0 mediante técnica con surgete continuo, tejido celular subcutáneo con sutura absorbible (vicryl) 4-0 y piel con puntos Ashiff con sutura no absorbible (nylon) 5-0, dando así por terminado el tiempo quirúrgico sin complicaciones. Durante transquirúrgico, la paciente presentó desaturación súbita llegando hasta 30% a pesar de intubación orotraqueal; se realizaron maniobras de reanimación avanzada para paro cardiorrespiratorio sin respuesta, con tres ciclos de compresiones y administración

de vasoactivos (norepinefrina) sin mejoría, con ausencia de signos vitales y hora de muerte a las 17:07 horas.

DISCUSIÓN

La asociación VACTERL consta de diferentes malformaciones que se pueden presentar en distintas combinaciones, sin embargo, a pesar de que se necesitan tres o más de estas para poder realizar el diagnóstico, pueden aparecer en diferente proporción. La atresia anal ocurre hasta en 90% de los casos que presentan esta



Figura 4: Colostomía exteriorizada y fijada en flanco izquierdo.



Figura 5: Liberación de zona atrésica de duodeno.

asociación, las malformaciones cardíacas entre 40-80%, la fístula esofagotraqueal de 50 a 80%, las anomalías renales hasta 80%, defectos en los miembros hasta 50%, vertebrales 60 a 95% y solamente 1% de los casos presenta el espectro completo.⁵ En el caso de esta paciente, se presentaron todas las anomalías que fueron diagnosticadas durante el control prenatal con resonancia magnética y posteriormente durante la exploración física al nacimiento.

Entre la etiología de la asociación VACTERL no sólo se encuentran alteraciones genéticas, sino también enfermedades de la madre; en este caso clínico, la madre presentaba diabetes gestacional que, de acuerdo con algunos autores, es considerada un factor de riesgo para estas anomalías, así como la anemia de Fanconi, el uso materno de hormonas sexuales en el primer trimestre de embarazo, benzodiazepinas y plomo.¹⁰

El diagnóstico de la asociación VACTERL se realiza desde el control prenatal, principalmente con el uso de pruebas de imagen que muestran características de las malformaciones; en nuestro caso, se solicitó resonancia magnética a las 32.2 semanas de gestación donde se encontró, además de sólo una arteria umbilical, dilatación de estómago e imagen en doble burbuja que con el polihidramnios severo que presentaba la madre se asoció a atresia esofágica. Sólo 5% de los casos con asociación VACTERL presentan atresia esofágica y atresia duodenal juntas, además, la incidencia es aún más baja cuando se presentan junto con ano imperforado.¹¹

Con respecto a las extremidades se identificó acortamiento del miembro pélvico izquierdo con disminución de la longitud femoral, no se logró identificar tibia ni peroné, por lo que se diagnosticó mesomelia de miembro pélvico izquierdo, así como disrupción de columna vertebral en el segmento torácico, por lo que se sugirió diagnóstico de hemivértebra.

El tratamiento de los pacientes con asociación VACTERL se centra en las correcciones quirúrgicas de las anomalías congénitas, seguido por el manejo médico a largo plazo de las demás alteraciones o secuelas. Finalmente, el pronóstico de los sujetos dependerá de la gravedad del cuadro, sin embargo, los adultos sobrevivientes con esta patología

pueden presentar un desarrollo cognitivo sin alteraciones.^{12,13} En este caso se presentaron anomalías que ponían en riesgo la vida del neonato, por lo que se decidió intervenir quirúrgicamente durante las primeras horas de vida para mejorar su pronóstico.

CONCLUSIÓN

La asociación VACTERL es una condición poco frecuente cuyo pronóstico dependerá de la gravedad y el manejo médico que se le dé, debido a que estas anomalías deben ser tratadas en el recién nacido, es importante que exista un adecuado control prenatal para poder realizar un abordaje clínico y quirúrgico oportuno.

REFERENCIAS

1. Siebel S, Solomon BD. Mitochondrial factors and VACTERL association-related congenital malformations. *Mol Syndromol*. 2013; 4: 63-73. doi: 10.1159/000346301.
2. 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. *J Med Genet*. 2016; 53: 431-437. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103554.
3. Solomon BD, Baker LA, Bear KA, Cunningham BK, Giampietro PF, 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 anomalies, renal anomalies, and limb anomalies) association. *J Pediatr*. 2014; 164: 451-457.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2013.10.086.
4. Solomon BD. VACTERL/VATER association. *Orphanet J Rare Dis*. 2011; 6: 56. doi: 10.1186/1750-1172-6-56.
5. Santos J, Nogueira R, Pinto R, Cerveira I, Pereira S. First trimester diagnosis of VACTERL association. *Clin Pract*. 2013; 3: e5. doi: 10.4081/cp.2013.e5.
6. Huamán-Rodríguez M, Cortez-Espejo C, Chavarry-Rodríguez L, Castañeda-Guzmán I, Cortez-Ponce de León C, Coral-Torres P, et al. Case report: newborn with VACTERL association and tracheomalacia. *Rev Méd Trujillo*. 2022; 17: 38-42. doi: 10.17268/rmt.2022.v17i1.4266.
7. García-Guzmán AE, Aparicio-Rodríguez JM. Asociación congénita VACTERL: reporte de catorce casos en un Hospital Pediátrico de Tercer Nivel. *Rev Mex Cir Pediatr*. 2014; 18: 96-104.
8. Ávila-Iglesias MC, Rojas-Maruri CM. VACTERL association. Presentation of an anatomoclinical case and general considerations. *Acta Pediatr México*. 2017; 38: 330-336.
9. Concha MGB. Descripción de las anomalías morfológicas congénitas encontradas en pacientes diagnosticados con asociación VACTERL. [Cd de

- México]: Universidad Nacional Autónoma de México; 2020.
10. Rodríguez Z. Asociación VACTER: reporte de un caso. *Rev Mex Pediatr*. 2013; 80: 109-113.
 11. Valencia T, Pardo NA, Llanos M, Sierra J, Alarcón L. Asociación VACTERL de presentación inusual: reporte de caso. *Rev Med*. 2020; 28: 59-67.
 12. Wheeler PG, Weaver DD. Adults with VATER association: long-term prognosis. *Am J Med Genet A*. 2005; 138A: 212-217. doi: 10.1002/ajmg.a.30938.
 13. Lin HY, Lin SP, Lin HY, Hsu CH, Chang JH, Kao HA, et al. Functional independence of Taiwanese children with VACTERL association. *Am J Med Genet A*. 2012; 158A: 3101-3105. doi: 10.1002/ajmg.a.33643.

Correspondencia:

Hilberth Cristhian López Mestas

E-mail: Cristhian.mestas@hotmail.com