

# Asociación VACTERL en una recién nacida producto de embarazo gemelar por donación de óvulos

*VACTERL association in a newborn as a product of a twin pregnancy by egg donation*

Frederic Velasco-Sandoval<sup>1</sup>, Carlos E. Santamaría-Díaz<sup>2\*</sup>, Karla I. Jiménez-López<sup>2</sup> y Felipe Pais-Díaz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Pediatría, Instituto de Seguridad Social del Estado de Tabasco; <sup>2</sup>División Académica de Ciencias de la Salud, Universidad Juárez Autónoma de Tabasco. Villahermosa, Tabasco, México

## Resumen

La asociación VACTERL es infrecuente en los recién nacidos, con una alta mortalidad dentro del primer año de vida. Presentamos el caso de una recién nacida producto de un embarazo gemelar asistido por donación de óvulos. Durante la reanimación se evidenció falta de orificio anal e imposibilidad al paso de la sonda orogástrica, por lo que fue ingresada en la unidad de cuidados intensivos neonatales para su estudio y tratamiento, donde se encontró atresia anal, atresia esofágica tipo III, tetralogía de Fallot y atresia duodenal. No existen reportes de esta asociación en embarazos gemelares por donación de óvulos con un gemelo afectado.

**Palabras clave:** Asociación VACTERL. Malformaciones congénitas. Embarazo gemelar.

## Abstract

VACTERL association is a rare entity in newborns, with high mortality in the first year of life. We present a case of a female newborn, product of a twin pregnancy assisted by egg donation. During reanimation, absence of anal orifice and impossibility to pass the orogastric tube were evidenced, so she was admitted to the neonatal intensive care unit for study and treatment, where we found anal atresia, esophageal atresia type III, tetralogy of Fallot and duodenal atresia. There are no reports of this association in twin pregnancies by egg donation with an affected twin.

**Keywords:** VACTERL association. Congenital malformations. Twin pregnancy.

### \*Correspondencia:

Carlos E. Santamaría-Díaz

E-mail: 152e45152@egresados.ujat.mx

0009-7411/© 2022 Academia Mexicana de Cirugía. Publicado por Permayer. Este es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Fecha de recepción: 21-02-2022

Fecha de aceptación: 21-06-2022

DOI: 10.24875/CIRU.22000128

Cir Cir. 2025;93(3):315-319

Contents available at PubMed

[www.cirugiaycirujanos.com](http://www.cirugiaycirujanos.com)

## Introducción

En 1972, Quan y Smith realizaron el primer reporte de la asociación VATER, y actualmente se acepta el término VACTERL. Esta asociación es un conjunto de alteraciones congénitas que incluyen anomalías vertebrales (V), atresia anal (A), malformaciones cardíacas (C), atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica (TE), alteraciones renales (R) y alteraciones de extremidades (L). Se requieren al menos tres de estos criterios para su diagnóstico<sup>1</sup>.

La asociación VACTERL es de etiología incierta, presumiblemente multifactorial, con una relativa infrecuencia en los recién nacidos (1:10,000 a 1:40,000) y predilección por el sexo masculino (2.6:1) de acuerdo con lo reportado en diferentes publicaciones<sup>2,3</sup>.

La frecuencia de presentación de las anomalías no tiene un patrón establecido, pudiendo encontrarse distintas combinaciones<sup>4</sup>. La prevalencia general de malformaciones congénitas es del 2% en embarazos espontáneos, siendo la ecografía la prueba de elección para el diagnóstico prenatal<sup>5,6</sup>. En la detección de esta asociación, el ultrasonido presenta una sensibilidad del 84% y una especificidad del 99.9%. El pronóstico de estos pacientes es malo, ya que el 50-85% fallecen en el primer año de vida<sup>7</sup>.

## Caso clínico

Recién nacida de 6 días de vida extrauterina, producto de embarazo gemelar biamniótico bicorial (de acuerdo con el último reporte ultrasonográfico) por donación de óvulos. Madre de 40 años, sangre O + G 1 P 0 C 1 A 0, con infecciones de vías urinarias en trimestre no especificado, tratada con medicamentos no especificados, sin comorbilidad ni enfermedades durante el embarazo, control prenatal desde el inicio de la gestación, ingesta de ácido fólico, hierro y vitaminas, así como ultrasonidos de control trimestrales normales.

Padre de 40 años, sangre O +, con hijos aparentemente sanos con su anterior pareja.

Se programa para cesárea a las 36 semanas de gestación y se aplica un ciclo de esquema de maduradores pulmonares. Se obtienen dos productos, siendo nuestra paciente la gemela 1.

En la reanimación se otorga APGAR 8/9, SA 1 y Capurro de 36 semanas de gestación. Peso 1975 g, perímetro cefálico 31 cm, perímetro abdominal 25 cm, perímetro torácico 27 cm, talla 42 cm, frecuencia cardíaca 150 latidos por minuto y frecuencia respiratoria

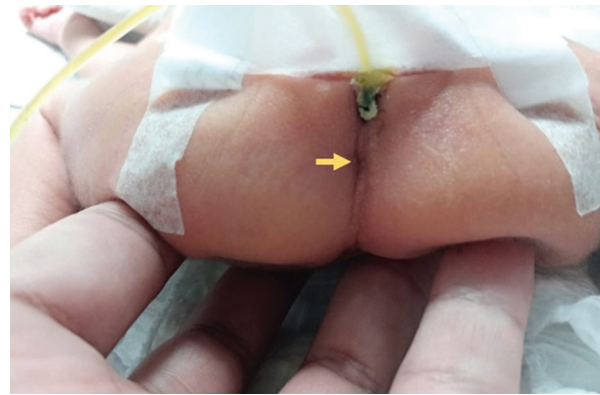


Figura 1. Fotografía que muestra la ausencia de orificio anal (flecha).

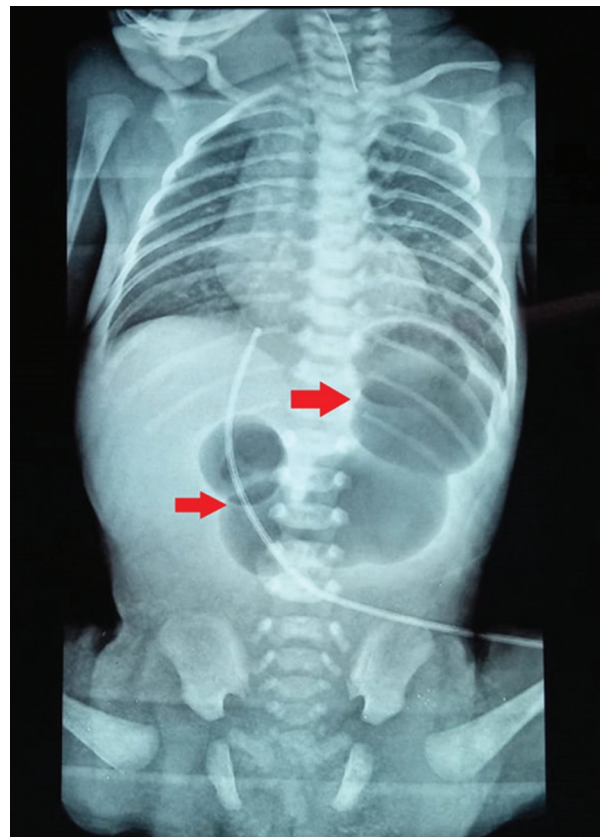
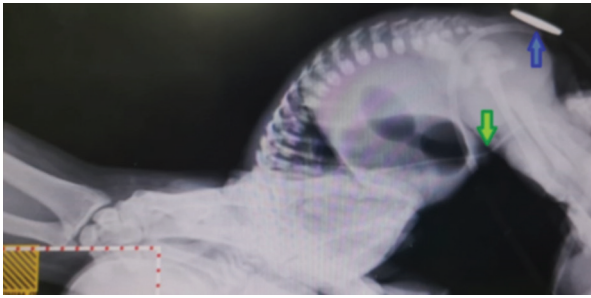


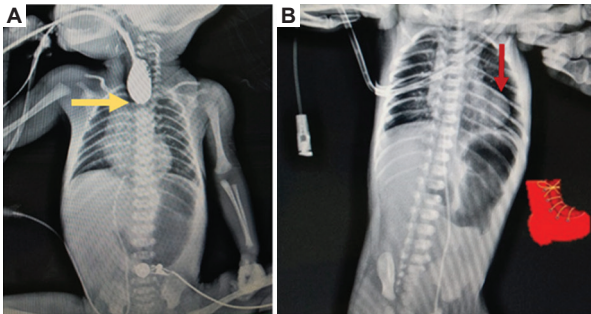
Figura 2. Radiografía toracoabdominal que muestra una imagen de cuádruple burbuja (flechas).

29 respiraciones por minuto. Con buen tono muscular, respira y llora enérgicamente. El gemelo 2, aparentemente sano.

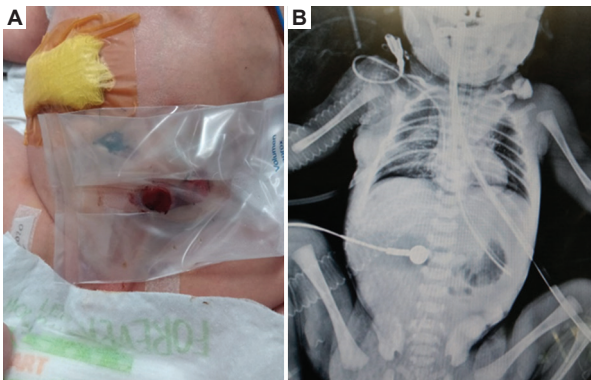
Se coloca en cuna radiante a 37 °C con oxígeno libre a 2 l/min. En la exploración se encuentra permeabilidad de coanas, reflejos primitivos presentes, tórax y abdomen sin compromisos, cadera estable, llenado capilar de 3 segundos, fontanela anterior de 1 cm



**Figura 3.** Invertograma que muestra la altura proximal de la columna de aire (flecha verde) y el sitio anatómico del orificio anal (flecha azul).



**Figura 4.** A: esofagograma baritado que muestra un fondo de saco a nivel de la vértebra T2 (flecha). B: radiografía toracoabdominal con imagen característica de «zapato sueco» (flecha).



**Figura 5.** A: colostomía derivativa. B: radiografía toracoabdominal de control.

aproximadamente y posterior parcialmente cerrada; no se encuentra fosa anal (Fig. 1) y existe impedimento para el paso de la sonda orogástrica. Se realiza una radiografía toracoabdominal anteroposterior que evidencia una imagen característica en cuádruple burbuja y ausencia de aire distal, que hace sospechar atresia intestinal (Fig. 2). Ante estas alteraciones, se decide trasladar a la paciente a nuestra institución pública.

Ingresa a la unidad de cuidados intensivos neonatales a las 20 horas de vida extrauterina, donde se auscultan un soplo de intensidad III/IV y un segundo ruido desdoblado, por lo que se decide un manejo multidisciplinario integral.

Se solicita invertograma para determinar la altura del cabo colónico; sin embargo, la probable presencia de atresia duodenal o yeyunal no permite una correcta valoración (Fig. 3). La búsqueda de células meconiales en orina fue negativa.

Al realizar un esofagograma baritado por la sospecha de atresia esofágica se observa el fondo de saco ciego a nivel de T2 (Fig. 4), siendo probable una atresia tipo III, la cual se confirma durante la cirugía.

Por las características radiológicas del corazón, compatibles con la imagen en forma de «zapato sueco» (Fig. 4), el soplo auscultado y la tonalidad de la piel, se solicita valoración por el servicio de cardiología pediátrica, que realiza un ecocardiograma y confirma una tetralogía de Fallot con las siguientes características:

- Ventrículo derecho crecido e hipertrófico.
- Comunicación interventricular de 5.6 × 5.5 mm, con cortocircuito bidireccional con predominio de derecha a izquierda.
- Cabalgamiento aórtico del 50%, con presencia de continuidad mitroaórtica.
- Estenosis pulmonar moderada mixta, infundibular, valvular y supra valvular, con hipoplasia valvular y tronco de la arteria pulmonar con una velocidad máxima de 3.9 m/s, gradiente máximo de 60 mmHg y medio de 34 mmHg.

Se evidencia foramen oval permeable de 3.4 mm con cortocircuito bidireccional, y funciones sistólica y diastólica biventriculares conservadas. La anatomía es desfavorable.

Se planea y realiza cirugía por un cirujano pediatra, corrigiendo la atresia esofágica mediante anastomosis de cabo proximal y distal por abordaje torácico posterior derecho, así como cierre de la fístula traqueoesofágica, dejando sello pleural. Se corrige la atresia intestinal, siendo esta duodenal de tipo 1, y se encuentra atresia rectal, por lo que se realiza una colostomía derivativa en el mismo acto quirúrgico, a los 4 días de vida extrauterina (Fig. 5).

Es intubada antes de iniciar la cirugía y se mantiene así en la unidad de cuidados intensivos neonatales para evitar la dehiscencia de la anastomosis. Se da por terminada la cirugía sin complicaciones ni incidentes, y se realiza una radiografía de control a las 12 horas (Fig. 5).

Se plantea la realización de una derivación subclaviopulmonar por parte de cirugía cardiovascular en cuanto los vasos tengan el diámetro necesario para el procedimiento.

Los días posteriores, la paciente permaneció bajo sedación y comenzó a presentar episodios de hipoxia que remitían con sulfato de magnesio, esteroides y agonistas beta, llegando a saturaciones de hasta el 20%. Tuvo un paro cardiorrespiratorio al octavo día de vida, logrando una buena respuesta con reanimación cardiopulmonar. Falleció a los 6 días de vida, de un segundo paro cardiorrespiratorio. La causa de la muerte es incierta, pero probablemente fue por las alteraciones cardiacas inherentes a la tetralogía de Fallot, ya que los estudios de laboratorio no mostraron datos de infección ni desequilibrio hidroelectrolítico, y la radiografía de control no mostró ningún patrón de alarma.

## Discusión

Un estudio de 25 pacientes con asociación VACTERL en nuestro país reportó que los factores de riesgo encontrados fueron diabetes gestacional y consumo de estatinas, cocaína o marihuana, entre otros<sup>8</sup>.

De acuerdo con lo reportado por otros autores, las alteraciones cardiacas son las más comunes en la asociación VACTERL, seguidas por las anales y las vertebrales<sup>4</sup>.

En un estudio de casos del Hospital para el Niño Poblano se reportó que las combinaciones más frecuentes fueron la tríada (35.7%), la tetrada (37.5%), la péntada (21.43%) y la hécada (7.14%), reportando un solo caso de tetralogía de Fallot<sup>9</sup>.

Así mismo, otro grupo de investigadores de la University of California, Irvine Medical Center, Miller Children's Hospital Long Beach and Children's Hospital of Orange County, reportaron una serie de 36 pacientes de los que el 61.1% tuvieron atresia anal, se encontraron 6 pacientes con atresia duodenal y 6 pacientes con tetralogía de Fallot, y el 69.44% de los pacientes tenían algún tipo de fistula traqueoesofágica y atresia esofágica<sup>10</sup>. La presencia de atresia duodenal junto con la asociación VACTERL se ha reportado únicamente en el 5% de los casos<sup>11</sup>.

En un estudio de casos del Joint Research Centre-European Surveillance of Congenital Anomalies publicado en 2019, el 6% de los casos fueron en pacientes con antecedentes de embarazo gemelar<sup>4</sup>. Un estudio retrospectivo con 142 pacientes con esta

asociación reportó que los embarazos con terapia de reproducción asistida (TRA) que incluye la donación de óvulos, tienen mayor riesgo de presentar el complejo VACTERL, con una *odds ratio* (OR) de 4.8<sup>12</sup>; este mismo estudio sugiere que la primiparidad, el sobrepeso, la obesidad y la ausencia de ingesta de ácido fólico también son factores de riesgo.

El compendio de 28 registros de 15 países de la Red Europea para la Vigilancia de Anomalías Congénitas (EUROCAT) demostró que las TRA en general presentan un aumento de esta entidad (OR: 2.3)<sup>13</sup>. Actualmente, cerca del 2% de los embarazos son logrados con TRA<sup>14</sup>. En ambos estudios, el embarazo gemelar no fue un factor de riesgo<sup>13,14</sup>.

La presencia de atresia duodenal junto con la asociación VACTERL se ha reportado únicamente en el 5% de los casos; por sí sola, la atresia duodenal tiene una mortalidad general del 13%<sup>11,15</sup>.

Por sí sola, la atresia duodenal tiene una mortalidad general del 13%<sup>15</sup>. Cabe destacar que la coexistencia de atresia esofágica (con o sin fístula traqueoesofágica) y cualquier tipo de cardiopatía tiene una sobrevivencia de alrededor del 25%, lo que complicó aún más la esperanza de vida de nuestra paciente<sup>16</sup>.

La escasa sobrevida en este tipo de pacientes puede deberse a las complicaciones propias de la asociación, como la falla renal que es característica, las complicaciones de las malformaciones o las secuelas de las complicaciones de las múltiples intervenciones quirúrgicas, como traqueomalacia, fístula traqueoesofágica recurrente, dehiscencia o fugas de anastomosis esofágicas o duodenales (en los casos que se acompañen de atresia duodenal), y sepsis. La muerte súbita de causa cardiaca secundaria al desarrollo de arritmias en las cardiopatías es un factor que debe tomarse en cuenta. El desarrollo neurocognitivo se encuentra íntegro, y por ello es indispensable un manejo integral y oportuno<sup>15,17-19</sup>.

En este caso, a pesar de seguir un control prenatal adecuado, no se identificaron signos ultrasonográficos que hicieran sospechar esta afección, quizá por tratarse de un embarazo gemelar.

En México existen pocas series y casos reportados de asociación VACTERL, y en todo el mundo prácticamente son inexistentes los casos gemelares con un recién nacido afectado y el otro sano, asociados a TRA. Por ello, este reporte puede considerarse el primero de este tipo. Además, la presencia de tetralogía de Fallot es inusual, así como la coexistencia de atresia duodenal.

## Conclusión

La asociación VACTERL es infrecuente y no se le conoce una etiología específica; sin embargo, las edades materna y paterna elevadas, la deficiencia de complementación con ácido fólico, el consumo de sustancias psicoactivas, algunos fármacos y las TRA, entre otros, son factores que pueden contribuir a su aparición. El control prenatal puede prevenir y detectar de manera temprana esta asociación. No obstante, la poca esperanza de vida puede estar ligada a las múltiples afecciones, ya que cada una cuenta con un riesgo de mortalidad individual, así como por las posibles complicaciones derivadas de los procedimientos quirúrgicos para la corrección de las malformaciones.

A pesar de no ser frecuente, es indispensable difundir los hallazgos, ya que con solo la exploración física se puede sospechar este y otros tipos de enfermedades catalogadas como raras.

## Agradecimientos

Los autores agradecen a la Dra. María Adriana García Cordero, titular de la Unidad de Investigación y Enseñanza, por su apoyo incondicional.

## Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

## Consideraciones éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki. Los procedimientos fueron autorizados por el Comité de Ética de la institución.

**Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética.** Los autores han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio.

**Declaración sobre el uso de inteligencia artificial.** Los autores declaran que no utilizaron ningún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción de este manuscrito.

## Bibliografía

- Ávila MC, Rojas CM. Asociación VACTERL. Presentación de un caso en sesión anatomopatológica y consideraciones generales. *Act Pediatr Mex.* 2017;38:330-6.
- Palencia J, Machacón Y, Hadechie H. Asociación VACTERL: reporte de un caso. *CIMEL.* 2012;17:46-50.
- Solomon BD. The etiology of VACTERL association: current knowledge and hypotheses. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018;178:440-6.
- Putte van de R, Rooij van I, Marcelis C, Guo M, Brunner H, Addor M, et al. Spectrum of congenital anomalies among VACTERL cases: a EUROCAT population-based study. *Pediatr Res.* 2020;87:541-9.
- Molina S, Alfonso L, Parra C, Lancheros EA, Rojas JE, Acuña E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia de una unidad de medicina materno fetal universitaria. *Ginecol Obstet Mex.* 2015;83:680-9.
- Murcia FJ, Delgado L, Jiménez V, Vázquez F, Rodríguez E, Miño M, et al. Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. *Cir Pediatr.* 2017;30:126-30.
- Martínez SC, Rincón LA, Rueda FA. Presentación de un caso con múltiples malformaciones congénitas: asociación VACTERL. *Med UNAB.* 2011;14:132-7.
- Salinas V, Pérez N, Pérez G. Clinical, cytogenetic, environmental and inheritance findings in Mexican neonates with VACTERL association. *Indian J Pediatr.* 2015; 82:84-8.
- García Guzmán AE, Aparicio Rodríguez JM. Asociación congénita VACTERL: reporte de catorce casos en un hospital pediátrico de tercer nivel. *Rev Mex Cir Ped.* 2014;18:96-104.
- Husain M, Dutra M, Lemieux B, Wencel M, Solomon BD, Kimonis V. Phenotypic diversity of patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet.* 2018;176:1-8.
- Torres NA, Pardo M, Llanos J, Sierra L, Alarcón Y. Asociación VACTERL de presentación inusual: reporte de un caso. *Revista Med.* 2020;28:59-67.
- van de Putte R, de Walle H, van Hooijdonk K, de Blaauw I, Marcelis C, van Heijst A, et al. Maternal risk associated with the VACTERL association: a case-control study. *Birth Defects Res.* 2020;112:1495-504.
- van de Putte, van Rooij I, Haanappel C, Marcelis C, Brunner H, Addor M, et al. Maternal risk factors for the VACTERL association: a EUROCAT case-control study. *Birth Defects Res.* 2020;112:688-98.
- Lacusso C, Lacobelli B, Morini F, Totonelli G, Viggiano M, Cafori L, et al. Assisted reproductive technology and anorectal malformation: a single-center experience. *Front Pediatr.* 2021;9:705385.
- Gutiérrez M, Zertuche J, Santana C, Esparza C, Sánchez Y, Barrera J. Descripción y mortalidad por atresia intestinal en el periodo neonatal. *Cir Cir.* 2013;81:490-5.
- Gil C, Pollina E, Martínez N, Ruiz M, Escartín R, Ibarz J. Mortalidad en pacientes con atresia de esófago: influencia del peso al nacer y de la malformación cardíaca. *An Esp Pediatr.* 2001;55:453-7.
- van Lennep M, Singendonk MMJ, Dall'Oglio L, Gottrand F, Krishnan U, Terheggen-Lagro SWJ, et al. Oesophagus atresia. *Nat Rev Dis Primers.* 2019;5:26.
- Chiesa P, Cuesta A, Ceruti B, Gutiérrez C. Muerte súbita de causa cardíaca en pediatría. Análisis de 95 casos en los últimos 20 años. *Arch Pediatr Urug.* 2019;6:312-20.
- González J, Cadavid A, Aguilera D, Cazzaniga M. Artículo de actualización para formación continuada. Tetralogía de Fallot. *Rev Colomb Cardiol.* 2008;15:139-47.