

Informe de casos

Malformación renal tipo asociación de VACTERL. Presentación de un caso

[VACTERL association type renal malformation. Presentation of a case]

Gabriela Ponte Jaén

Hospital de la Caja de Seguro Social. Panamá, Rep de Panamá.

Palabras Claves

urología, anomalías congénitas, asociación de VACTERL.

Keywords:

urology, congenital anomalies, VACTERL association.

Correspondencia

Gabriela Ponte Jaén

Correo electrónico

gabriela-0220@hotmail.com

Recibido

25 de enero de 2022

Aceptado

30 de marzo 2022

Publicado

16 de mayo 2022

Aspectos bioéticos

Los autores declaran no existir conflicto de interés asociado a este manuscrito. Este trabajo fue avalado por el Comité institucional de ética institucional.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento externo para este trabajo.

Uso y reproducción

Publicación de libre uso individual, no comercial. Prohibida la distribución para otros usos sin el consentimiento del editorial.

Resumen

La asociación de VACTERL (es un acrónimo, V= anomalías vertebrales, A = atresia anal, C= defectos cardíacos, T= anomalías traqueales, E = atresia esofágica, R= anomalía renal, L= otras anomalías en las extremidades) es poco frecuente, sin embargo, es una patología con una alta morbi-mortalidad asociada. Se trata de paciente masculino de 30 años con asociación de VACTERL, que ha superado su expectativa de vida, basada en su diagnóstico. Sin embargo, no ha salido ileso, puesto que se encuentra padeciendo enfermedad renal crónica estadio 4, y está en tratamiento para hipertensión arterial y recambio de catéter JJ seriados.

Abstract

The association of VACTERL (it is an acronym, V= vertebral anomalies, A= anal atresia, C= cardiac defects, T= tracheal anomalies, E= esophageal atresia, R= renal anomaly, L= other limb anomalies) is rare, however, it is a pathology with a high associated Morbi-mortality. This is a 30-year-old male patient with VACTERL's association, who has exceeded his life expectancy, based on his diagnosis. However, he has not escaped unscathed, since he is suffering from stage 4 chronic kidney disease and is under treatment for arterial hypertension and serial JJ catheter replacement.

INTRODUCCIÓN

La evidencia de una influencia ambiental que podría explicar un porcentaje de casos de asociación VACTERL es bastante escasa. Ciertas malformaciones VACTERL, particularmente malformaciones vertebrales, cardíacas y de las extremidades, se han encontrado comúnmente en bebés de madres con diabetes mellitus (no siendo el caso en nuestro paciente) [1-2].

El objetivo de este trabajo es presentar el caso clínico de un paciente con asociación VACTERL y ampliar los conocimientos acerca de este desorden que afecta varios sistemas del cuerpo, despertando así el interés por esta patología.

Descripción del caso

Se trata de paciente masculino de 30 años, proveniente de la ciudad de Panamá. Se niegan antecedentes de infección durante el embarazo, ingesta de medicamentos, o exposición a radiaciones. Refiere el paciente que no requirió maniobras de resucitación al momento del nacimiento. Se niegan lazos de consanguinidad entre los padres. Se niegan enfermedades o malformaciones en otros miembros de la familia.

A través de los años se le han realizado diferentes intervenciones quirúrgicas, empezando a los 10 días de nacido donde se realiza una colostomía, a los 6 meses de

vida se extrae lipoma medular; fijación de pie izquierdo en equino varo al año; se corrige diástasis de la sínfisis del pubis a los 2 años; se realiza formación de acetábulo y colocación de fémur izquierdo a los 2 años; se realizan #3 alargamientos uretrales en 1994, 1999, 2003; anorectoplastia en el 2000; se realiza intento fallido, en dos ocasiones, de colocación de catéter doble J en 2018 por estrechez de la unión ureterovesical (nace con extrofia vesical) se realizó colocación de catéter doble J anterógrado derecho por radiología intervencionista en 2018.

En 2019 se realiza reimplante uretral y colocación de stent uretral allium, posteriormente se realiza colocación de catéter doble J en diciembre de 2020 y abril 2021, último colocado en agosto de 2021.

Tratamiento

Se debe garantizar corrección quirúrgica inicial de los defectos que atenten contra la vida del recién nacido, tales como atresia esofágica y atresia anal.

Posteriormente se realizarán las siguientes correcciones quirúrgicas no urgentes que el paciente necesite, garantizando el seguimiento y rehabilitación mediante terapias físicas y del lenguaje.

Requiere ayuda en la parte de su desarrollo mental, debido a las múltiples intervenciones que deben realizarse, sobre todo, tomando en cuenta que también pueden tener problemas de autoestima.

En esta paciente se le colocó nuevo catéter doble J derecho y sonda transuretral con la que permaneció solo 15 días. Su medicación habitual es amlodipino 5mg 1 vez al día y oxibutinina 1mg 1 vez al día.

DISCUSIÓN

La frecuencia real puede ser difícil de determinar porque se utilizan diferentes criterios de diagnóstico en diferentes estudios. Además, la combinación de VACTERL puede estar infra diagnosticada, especialmente en niños menos problemáticos.

Los estudios han demostrado que los hombres pueden verse afectados con más frecuencia que las mujeres, pero no se ha identificado ninguna asociación con un área geográfica o grupo étnico específico. La asociación de VACTERL generalmente no es una enfermedad hereditaria y el riesgo de recurrencia en otro hijo del mismo padre es bajo [3].

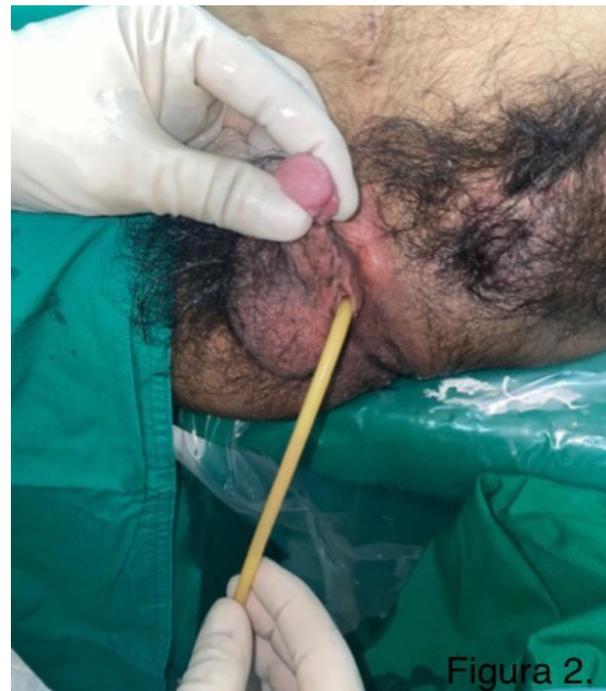
La morbi-mortalidad y el pronóstico a largo plazo dependen directamente de la oportuna corrección quirúrgica inicial de los defectos que pongan el riesgo la vida del recién nacido. La falla renal es una complicación grave y común, por tal motivo el diagnóstico prenatal es fundamental para mejorar el pronóstico de estos pacientes [4]. Sun Young-Ahn et al. Reporta que doce pacientes

Figura 1. Paciente con hipospadias.



Defecto de nacimiento por el cual la abertura de la uretra (meato urinario) se encuentra en la parte inferior del pene, en lugar de la punta.

Figura 2. Colocación de sonda uretral



Se coloca sonda uretral vía salón de operaciones, debido a la dificultad de colocación de la misma, con la cual permanece 15 días (agosto 2021).

Figura 3. Imagen abdominal.



Se evidencia abdomen del paciente, tras múltiples cirugías abdominales (agosto 2021).

Figura 4. Radiografía de abdomen y pelvis AP



Se muestra imagen radiográfica de abdomen y pelvis donde se evidencia escoliosis, colocación de tornillos para formación de acetábulo y colocación de fémur izquierdo.

(100%) desarrollaron ERC estadio 2-5 durante el período de estudio (± 1.4 años). Ocho pacientes progresaron a ERT a una edad media de $8,5 \pm 2,5$ años [5].

Aunque esta asociación no amenaza la vida, el pronóstico es muy pobre, ya que fallece el 50-85 % de los niños en el primer año de vida y sólo sobrevive un 12 % [6].

Este paciente superó la esperanza de vida, sin embargo, se encuentra en falla renal, sus últimos laboratorios presentan una creatinina en 6.62 mg/dL, nitrógeno de urea 120 mg/dL, TFG 10.30 mL/min/1.73m (agosto 2021). En este paciente entre las medidas que se podrían utilizar para evitar la progresión de la enfermedad sería la co-

Tabla 1. Síntomas, defectos y porcentaje presentado

Defectos vertebrales 80%	Hemivertebra, fusión vertebral, costillas supernumerarias
Defectos anales 60%-90%	Ano imperforado
Defectos cardiacos 40%-80%	Defecto del tabique ventricular (VSD). Comunicación interauricular. Tetralogía de Fallot. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico. Conducto arterioso persistente (CAP). Transposición de las grandes arterias.
Fistula traqueoesofágica 50%	Atresia esofágica con fistula traqueoesofágica
Defectos renales 50%	Riñones ectópicos, reflujo vesicoureteral, 25% agenesia renal derecha
Displasia de las extremidades 70%	Hipoplasia del pulgar, polidactilia, sindactilia, agenesia de meñique, ausencia del radio

Mal formaciones más comúnmente presentadas en la asociación de VACTERL y su porcentaje de afectación en pacientes.

locación de una sonda uretral a permanencia, considerar una nefrostomía, o iniciar hemodiálisis.

Han contemplado la posibilidad de un trasplante renal de donante vivo, que en su caso sería su madre, esta opción aún está siendo evaluada.

Entre sus medicaciones se encuentran amlodipino 5mg 1 vez al día, oxibutinina 1mg 1 vez al día. Actualmente es miembro de una empresa en la que labora, culminó exitosamente todos sus estudios, se graduó de derecho y ciencias políticas y aspira a continuar en ese ámbito.

CONCLUSIONES

La asociación de VACTERL es una patología poco frecuente en la población general, con una incidencia reportada de 1 por cada 10,000 a 40,000 recién nacidos vivos.

Con un pronóstico muy pobre, falleciendo el 50-85 % de los niños en el primer año de vida; es por eso que este caso en particular llama la atención, debido a la edad del paciente.

Beneficiados por correcciones quirúrgicas los pacientes podrían llegar a aumentar su expectativa de vida, como fue el caso del paciente presentado.

REFERENCIAS

- [1] Bacino C. Birth defects: Approach to evaluation. www.uptodate.com (c)2017 UpToDate.
- [2] Stevenson R, E, Hunter A, G, W: Considering the Embryopathogenesis of VACTERL Association. *Mol Syndromol* 2013;4:7-15. doi: 10.1159/000346192
- [3] Martínez S, Rincón L, Rueda F. A case with multiple congenital malformations: VACTERL association. *MedUNAB* 2011; 14:132-137
- [4] Ávila-Iglesias MC1 , Rojas-Maruri CM2. (2017 sep). Asociación VACTERL. Presentación de un caso en sesión anatomopatológica y consideraciones generales. 2017, de *Acta Pediatr Mex* Sitio web: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2017/apm175f.pdf>
- [5] Ahn, SY., Mendoza, S., Kaplan, G. et al. Chronic kidney disease in the VACTERL association: clinical course and outcome. *Pediatr Nephrol* 24, 1047–1053 (2009). <https://doi.org/10.1007/s00467-008-1101-x>
- [6] Dr. Amaury Lorenzo Clemente. (2018). ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA GRADO IV Diagnostico y Tratamiento. Consulta Pre Diálisis . 2018, de Nefrología Sitio web: <http://www.hospitalameijeiras.sld.cu/hha/sites/all/informacion/mpm/documentos/NEFROLOGIA/GMD/ENFERMEDAD%20RENAL%20CRONICA%20GRADO%20IV.pdf>