

Apgar al minuto 5T a los cinco minutos 7T; peso 1,800 gramos, talla 41 cm y perímetro cefálico 29 cm. Inmediatamente se traslada a neonatología, donde es sedado con infusión de fentanilo a dosis de 5 microgramos kilo hora para mejor manejo y se ventila en alta frecuencia oscilatoria con parámetros herz 10, amplitud 30, fracción inspirada de oxígeno 90%, presión media de la vía aérea 15. La placa de tórax mostró el mediastino y la sombra cardíaca desplazados hacia la derecha y asas intestinales en el hemitórax izquierdo. Los estudios de laboratorio iniciales reportaron IL-6 79 pg/ml (valor referencial 25 pg/ml) por lo que se inició manejo con ampicilina y amikacina.

Como parte del estudio integral del paciente, se realizó un ultrasonido transfontanelar que resultó normal y un ecocardiograma en el que se encontró situs solitus, concordancia atrioventricular y ventriculoarterial, ductus arterioso permeable reverso 2.0mm, presión sistólica 13 mmhg, diastólica 5 mm Hg y presión arterial pulmonar por insuficiencia tricuspídea de 74 mm Hg e hipoplasia versus agenesia pulmonar izquierda por lo que se inició tratamiento con sildenafil. A las 48 horas de vida extrauterina, se procedió a efectuar la corrección quirúrgica del defecto. Se realizó una incisión transversa supraumbilical de 6 cm y se encontró en la cavidad torácica el estómago, bazo, intestino delgado, colon transverso ascendente y lóbulo hepático izquierdo. Se reduce a la cavidad abdominal todo el contenido de la hernia, se colocó malla de polipropileno y un tubo pleural de drenaje. Después de la cirugía, requirió de soporte inotrópico con dopamina y dobutamina a dosis de 16 microgramos/kilo/minuto y los parámetros de intubación se mantuvieron en los niveles preoperatorios. La placa de tórax de control mostró el mediastino y sombra cardíaca aún desviados a la derecha, pero el pulmón izquierdo ya ocupaba casi los dos tercios superiores del hemitórax correspondiente. La evolución postoperatoria no fue satisfactoria; requirió de apoyo de norepinefrina y presentó sangrado, gasometrías con acidosis metabólica que requirieron de aporte de bicarbonato, hasta su fallecimiento.<sup>5,24</sup>

## DISCUSIÓN

La evaluación prenatal debe solicitar su derivación a un centro de tercer nivel para confirmar el diagnóstico. Debido a la gravedad asociada a anomalías anatómicas y genéticas es necesario el asesoramiento multidisciplinario para discutir pronóstico y planificación del tratamiento.<sup>6</sup> Es importante realizar un diagnóstico diferencial incluyendo malformación adenomatoidea quística congénita, secuestro broncopulmonar, malformación del intestino anterior broncopulmonar, quistes broncogénicos, atresia bronquial, quistes entéricos y teratomas.<sup>7</sup>

El hallazgo de las estructuras como el corazón desplazado a la izquierda es fundamental ya que ecográficamente el hígado tiene una apariencia similar a la del pulmón fetal, también es posible que no se observe peristaltismo intestinal. Se ha identificado que la supervivencia es menor en pacientes cuya saturación de oxígeno preductal más alta registrada es inferior al 85 % en las primeras 24 horas de vida en comparación con aquellos con niveles más altos.<sup>6,9</sup> Este factor se observó en nuestro caso donde la saturación de oxígeno preductal fue del 80%. Así también la presión pulmonar arterial en nuestro caso fue 74 mmhg que previamente ha sido reportado como un indicador negativo de supervivencia con valores >70mmHg.<sup>9,10</sup>

## CONCLUSIONES

A pesar de un diagnóstico prenatal temprano, el desenlace no fue

favorable debido a varias comorbilidades (prematurez, sepsis, descompensación hemodinámica, hipertensión pulmonar) que contribuyeron a la deficiente función pulmonar. Por lo que se sugiere que un equipo multidisciplinario de profesionales de la salud que estén involucrados en el manejo prenatal para mejorar sus probabilidades de supervivencia.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Deprest J, Brady P, Nicolaidis K, et al. Prenatal management of the fetus with isolated congenital diaphragmatic hernia in the era of the TOTAL trial. *Semin Fetal Neonatal Med* 2014; 19:338.
2. McGivern MR, Best KE, Rankin J, et al. Epidemiology of congenital diaphragmatic hernia in Europe: a register-based study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2015; 100:F137.
3. Burgos CM, Frenckner B. Addressing the hidden mortality in CDH: A population-based study. *J Pediatr Surg* 2017; 52:522
4. Dott MM, Wong LY, Rasmussen SA. Population-based study of congenital diaphragmatic hernia: risk factors and survival in Metropolitan Atlanta, 1968-1999. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2003; 67:261.
5. Torfs CP, Curry CJ, Bateson TF, Honoré LH. A population-based study of congenital diaphragmatic hernia. *Teratology* 1992; 46:555.
6. Benachi A, Cordier AG, Cannie M, Jani J. Advances in prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Fetal Neonatal Med* 2014; 19:331.
7. Graham G, Devine PC. Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia. *Semin Perinatol* 2005; 29:69.
8. Yoder BA, Lally PA, Lally KP, Congenital Diaphragmatic Hernia Study Group. Does a highest pre-ductal O(2) saturation <85% predict non-survival for congenital diaphragmatic hernia? *J Perinatol* 2012; 32:947.
9. Khmour AY, Konduri GG, Sato TT, et al. Role of admission gas exchange measurement in predicting congenital diaphragmatic hernia survival in the era of gentle ventilation. *J Pediatr Surg* 2014; 49:1197.
10. Abbas PI, Cass DL, Olutoye OO, et al. Persistent hypercarbia after resuscitation is associated with increased mortality in congenital diaphragmatic hernia patients. *J Pediatr Surg* 2015; 50:739.

## ASOCIACIÓN VACTERL – REPORTE NEONATAL

<sup>1</sup> Rizo Teresa, <sup>2</sup> Palate Alexandra, <sup>3</sup> Noboa Mariana, <sup>1</sup> Castro Yesenia<sup>1</sup> Pediatra, cursando subespecialidad Neonatología (USFQ), Hospital Gineco-Obstétrico Luz Elena Arismendi.<sup>2</sup> Pediatra, Hospital IESS – San Francisco<sup>3</sup> Pediatra, cursando subespecialidad Neonatología (USFQ), Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora.

## RESUMEN

VACTERL es el acrónimo que asocia varias malformaciones congénitas, incluye mínimo tres: malformaciones vertebrales, atresia anal, anomalías cardiovasculares, fístula traqueo esofágica, atresia esofágica, malformaciones renales y displasia de extremidades; es un síndrome de etiología incierta, el diagnóstico prenatal se realiza entre la semana 18 a 20. Este caso es de un neonato con pabellones auriculares de implantación baja, cuello corto, tórax estrecho, ano imperforado, genitales ambiguos, malformaciones vertebrales sacro coccígeas y acortamiento de miembro inferior izquierdo, que requirió cirugía, con un pronóstico reservado, que nos hace considerar la extensa pluralidad clínica de casos VACTERL reportados sin un patrón de presentación estricto; ésta es una patología de baja prevalencia pero con elevada morbi-mortalidad, que requiere consejo genético.

**Palabras clave:** Asociación VACTERL, anomalías congénitas, consejo genético.

## ABSTRACT

VACTERL is the acronym that associates several congenital malformations, including at least three: vertebral malformations, anal atresia, cardiovascular anomalies, esophageal tracheal fistula, esophageal atresia, renal malformations and limb dysplasia; syndrome of uncertain etiology, prenatal diagnosis is performed between week 18 to 20. This case is a neonate with low-set ear pavilions, short neck, narrow thorax, imperforate anus, ambiguous genitalia, sacrococcygeal vertebral malformations and shortening of left lower limb, which required surgery, with a reserved prognosis, which not so long ago that most of the clinical history of VACTERL cases reported without a strict presentation pattern; this is a pathology of low prevalence but with high morbi-mortality, which requires genetic counseling.

**Key words:** VACTERL Association, congenital anomalies, genetic counseling.

## INTRODUCCIÓN

VACTERL es el acrónimo que responde a una asociación de malformaciones congénitas, incluye: malformaciones vertebrales, atresia anal, anomalías cardiovasculares, fístula traqueo esofágica, atresia esofágica, malformaciones renales y de extremidades, para el diagnóstico debe presentar tres o más criterios. (Tabla 1). La presentación clínica es variable, con un amplio espectro, con una incidencia 1/10.000 – 1/40.000 nacidos vivos, la mayoría de los casos, en el sexo masculino. Es una patología de baja prevalencia con alta morbi-mortalidad.

La etiología es incierta, hay múltiples teorías como defectos en la blastogénesis, alteraciones en la diferenciación del mesodermo, herencia de carácter autosómico sin evidencia de anomalías cromosómicas o por efecto teratógeno, se han identificado microdeleciones del grupo de genes FOX en 16q24.1; cuatro genes, FOXF1, MTHFSD FOXG2, y FOXL1, se relacionan como causantes de un fenotipo similar a la asociación VACTERL. La morbi-mortalidad y el pronóstico a largo plazo dependen de una rápida y oportuna corrección quirúrgica sobre todo de la atresia esofágica y anal, posteriormente se realizarán las siguientes correcciones quirúrgicas además de rehabilitación mediante terapias físicas y del lenguaje.

Tabla 1: Criterios diagnósticos de la Asociación VACTERL

V	Defectos vertebrales	Vertebras hipoplásicas o hemivértebras Escoliosis, cifosis, lordosis.	60-80%
A	Malformaciones anales	Estenosis anal, ano imperforado Otras malformaciones ano-rectales	55 – 90%
C	Cardiopatías congénitas	Comunicación interauricular Comunicación interventricular	40 – 80%
T	Alteraciones traqueoesofágicas	Fístula traqueoesofágica	50 – 80%
E	Alteración esofágica	Atresia esofágica	50 – 80%
R	Malformaciones renales	Anomalias ureterales, hidronefrosis, agenesia renal	40 – 50%
L	Alteraciones en las extremidades	Malformación en las extremidades inferiores Ausencia de radio, tibia, peroné, ausencia de dedos, polidactilia, sindactilia, malformación del pulgar	40 – 50%

## CASO CLÍNICO

Paciente producto de primera gesta, madre de 26 años, sin antecedentes personales ni familiares de importancia, estilista, expuesta a tintes y formol en queratinas. Nace por cesárea por posición pélvica de 35.2 semanas, con Apgar 2-6T, requiere reanimación avanzada, se evidencia poli malformaciones caudales, alteraciones de la columna vertebral, genitales ambiguos, displasia de cadera con acortamiento de miembro inferior izquierdo, ano imperforado, tórax estrecho, atrofia de músculos en glúteos. Peso: 2430g, talla 44.5cm, PC 31cm, Eco: dilatación uretero-pielo-calicial con pérdida de casi la totalidad del parénquima, hidronefrosis bilateral grado 4/5, uretra visible en su tercio medio y distal, se observó útero y vestigios de trompas. A las 48 horas se realiza colostomía más cistostomía con aparente región intestinal disfuncional.

Correspondencia: Mariana Noboa  
Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora  
mariana\_noboa@hotmail.com / +593 983871609  
Rev. Ecuat. Pediatr. 2016; 17 (2) ; 19 -20