



Convergencia de los síndromes VACTER-H y prune belly

Marco A Durán-Padilla,* Vilma Solís-Solís*

RESUMEN

Se informa el caso clinicopatológico de un niño pretérmino que presentó anomalías de los síndromes prune belly y VACTERL con hidrocefalia sin antecedentes consanguíneos. En la autopsia se encontró facies de Potter, orejas de implantación baja y microtia, abdomen prominente, arteria umbilical única. El corazón presentó canal auriculovenricular común, tronco arterial común, foramen oval abierto, pulmón derecho unilobular y el derecho trilobular. El intestino delgado mostró divertículo de Meckel. Había malformación anorrectal alta. Los riñones tenían enfermedad glomeruloquística, dilatación de cálices y pelvis renal, los ureteros estaban dilatados con presencia de una valva en el uretero izquierdo, la vejiga estaba aumentada de tamaño y dilatación del uraco, hipoplasia de la próstata y estenosis de la uretra, criptorquidia bilateral, displasia y alteración del número de vértebras y craneosinostosis. Había hidrocefalia y agenesia del *septum pellucidum*. Las alteraciones que originaron obstrucción urinaria pudieron ser producidas en etapas tempranas del desarrollo embrionario coincidiendo anomalías del síndrome VACTERL-H y prune belly. En la literatura revisada no encontramos una descripción semejante.

Palabras clave: Síndrome VACTERL-H, asociación VACTER, síndrome prune belly, secuencia de obstrucción urinaria.

ABSTRACT

We report a newborn preterm with anomalies of prune belly and VACTERL with hydrocephalus syndromes. The autopsy presented Potter sequence, low-set ears, and microtia, abdominal distention, single umbilical artery. There was common AV canal, common arteriosus truncus, unilobular right and trilobular left lungs, Meckel's diverticulum, high anorectal malformation. In the kidney there was glomerulocystic disease, calyces and pelvis dilation, left uretero with valve, megacistic bladder, permeable uraco, hypoplastic prostate with urethral stenosis dysplasia of vertebrae and anomalies in the number of ribs, hydrocephalia with agenesis of septum pellucidum. The failure in the origin of urinary obstruction could be produced in early stage embryonic development, overlaped with malformation of VACTERL-H and prune belly syndromes. We didn't find previous reports in the literature.

Key words: VACTERL-H syndrome, VACTERL association, prune belly syndrome, urinary obstruction sequence.

INTRODUCCIÓN

El síndrome VACTER-H define a las alteraciones de la asociación VACTERL más hidrocefalia. Se ha considerado un síndrome diferente a la asociación VACTERL porque puede presentar carácter genéti-

co mendeliano, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X, con exceso de rupturas cromosómicas asociado a la anemia de Fanconi y en algunas ocasiones es esporádico.¹⁻⁹ El síndrome prune belly o secuencia de obstrucción de la uretra es una anomalía caracterizada por ausencia parcial o completa de la pared abdominal, criptorquidia bilateral y anomalidades del tracto urinario.¹⁰ La presentación simultánea de los dos síndromes no ha sido previamente informada.

* Unidad de Patología del Hospital General de México y Facultad de Medicina de la UNAM.

INFORME DEL CASO

Pretérmino de 32 semanas de gestación del sexo masculino sin antecedentes familiares de malformaciones congénitas, fue obtenido por cesárea por circular de cordón apretado al cuello e hidrocefalia congénita diagnosticada por ultrasonido. Nació con Apgar de 2-5 y falleció pocos minutos después. En la exploración física presentó: peso de 1800 g, talla 44 cm. Fontanelas fusionadas, circunferencia occipitofrontal 32 cm, abdomen en "ciruela pasa" y malformación anorrectal con ano imperforado. En la autopsia se le detectó facies de Potter, hélix y antihélix pequeños y displásicos, orejas de implantación baja, abdomen prominente (*Figura 1*), arteria umbilical única. El corazón presentó canal auriculo-



Figura 1. Recién nacido que presenta facies de Potter con cianosis facial por circular de cordón en el cuello. El abdomen es prominente por hipoplásia de músculos abdominales y hay criptorquidia bilateral.



Figura 2. La vejiga está anormalmente aumentada de tamaño con el uraco permeable, la uretra prostática está estenosada, el uretero izquierdo presenta dilatación y una valva, el recto está comunicado a la pared de la vejiga sin fistula.

ventricular común con válvula única, tronco arterial común, foramen oval abierto, pulmón derecho unilobular y el derecho trilobular. El intestino delgado mostró divertículo de Meckel. Había atresia anal con extremo ciego que se fusionaba con la pared vesical sin fistula. Los riñones eran de tamaño normal, al corte mostraron leve dilatación de cálices y pelvis renal, los ureteros estaban dilatados con presencia de valva en el uretero izquierdo. Vejiga aumentada de tamaño con trabeculaciones en su superficie mucosa y dilatación proximal del uraco, hipoplasia de la próstata y estenosis de la uretra prostática (*Figura 2*). Criptorquidia bilateral con testículos intraabdominales. La radiografía del esqueleto (*Figura 3*) demostró escoliosis vertebral, la vértebra T-5 estaba segmentada, T-11 y T-12 estaban fusionadas y bifurcadas, había nueve costillas de cada lado con fusión de las dos últimas derechas, e



Figura 3. Se nota en la columna vertebral escoliosis, la vértebra torácica T-5 está segmentada, la vértebra T-11 y 12 están fusionadas con bifurcación. Hay nueve costillas derechas e izquierdas con fusión de las dos últimas izquierdas.

hipoplasia del sacro. En el sistema nervioso central había hidrocefalia y agenesia del *septum pellucidum*. Histológicamente en los riñones había dilatación de los espacios de Bowman y epitelización por células de blastema lo que sugirió una enfermedad renal glomeruloquística.

DISCUSIÓN

EL síndrome VACTER-H es una nueva entidad poco frecuente que presenta características hereditarias pronósticas diferentes a la asociación VACTERL inicialmente descrita por Quan y Smith,¹¹ cuyos criterios diagnósticos son: alteraciones vertebrales, atresia anal, fistula con atresia esofágica, displasia renal y radial. El daño generalmente ocurre antes del día 35 del desarrollo embrionario.¹¹ El síndrome VACTER-H se ha asociado a diversas

anomalías o síndromes, entre los que se han descrito la anemia de Fanconi con rupturas cromosómicas^{9,12} defectos de los arcos branquiales,¹³ focomelia y el síndrome de alteraciones congénitas múltiples⁸ y, con el fenotipo del síndrome de Baller-Gerold,¹⁴ entre otras. El paciente aquí informado no presentó ningún antecedente de alteración familiar reconocido, por lo que puede estar considerado dentro del grupo de los casos esporádicos.

Los pacientes con síndrome VACTER-H presentan anormalidades del sistema nervioso central, la causa más frecuente es la estenosis del acueducto de Silvio,⁷ pero también se ha informado la agenesia del cuerpo calloso,¹³ ventrículos dilatados con acueducto de Silvio estrecho¹⁵ y craneosinostosis.

El pronóstico generalmente es letal y en contadas excepciones, cuando el tratamiento quirúrgico es apropiado, los pacientes pueden tener una evolución favorable.⁷

El síndrome prune belly es un complejo sintomático producido por obstrucción de la uretra, la cual ocasiona criotorquidia e hipoplasia de la pared abdominal. Es más frecuente en el sexo masculino y, dependiendo de la gravedad de las alteraciones del sistema urinario en etapas embrionarias tempranas, los pacientes fallecen en el periodo neonatal constituyendo la variante letal;^{16,17} no obstante, los pacientes afectados pueden vivir hasta la vida adulta con corrección quirúrgica.

La etapa crítica del desarrollo embriológico anómalo de obstrucción urinaria en el síndrome prune belly ocurre entre la sexta y la décima semanas¹⁰ y coincide aproximadamente con la alteración embrionaria temprana de la asociación VACTERL dentro de las primeras cinco semanas. El síndrome prune belly y la asociación VACTERL han sido descritos previamente en la literatura,^{18,19} pero la presentación con carácter esporádico del síndrome VACTERL-H y prune belly no han sido informadas en la literatura revisada.

AGRADECIMIENTOS

Al fotógrafo Paulino López Chávez por su ayuda en la elaboración de las ilustraciones

BIBLIOGRAFÍA

1. Sujansky E, Leonard B. VACTERL association with hydrocephalus-A new recessive syndrome? *Am J Med Genet* 1983; 35:119 A.
2. Briard ML, LeMerrer M, Plauchu H. Association VACTERL et hydrocéphalie: Une nouvelle entité familiale. *Ann Genet (Paris)* 1984; 27: 220-223.

3. Aleksic S, Budzilovich G, Greco MA. Neural defects in Say Gerard (VATER) syndrome. *Chil Brian* 1984; 11: 255-260.
4. Lubinsky M. Current concepts: VATER and other associations: Historical perspectives and modern interpretations. *Am J Hum Genet* 1986; 9: 16.
5. Hunter AGW, McMurray B. Malformations of the VATER association plus hydrocephalus in a male infant and his maternal uncle. *Proc Greenwood Genet Center* 1987; 6: 146-147.
6. Evans JA, Stranc L, Kaplan P, Hunter AGW. VACTERL and hydrocephalus: Further delineation of the syndrome. *Am J Med Genet* 1989; 34: 177-182.
7. Iafolla AK, McConkie-Rosell A, Chen YT. VATER and hydrocephalus: Distinct syndrome? *Am J Med Genet* 1991; 38: 46-45.
8. Lurie IW, Ferencz CH. VACTERL-Hydrocephaly, DK-phocomelia, and cerebro-cardio-radio-reno-rectal community. *Am J Med Genet* 1997; 70: 144-149.
9. Porteous ME, Cross I, Burn J. VACTERL with hydrocephalus: One end of the Fanconi anemia spectrum of anomalies? *Am J Med Genet* 1992; 43: 1032-1034.
10. Greskovich FJ, Nyberg LM. The prune belly syndrome: A review of its etiology, defects, treatment and prognosis. *J Urology* 1988; 140: 707-712.
11. Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia: A spectrum of associated defects. *J Pediatr* 1973; 82: 104-107.
12. Wang H, Hunter AGW, Clifford B, McLaughlin M, Thompson D. VACTERL with hydrocephalus: Spontaneous chromosome breakage and rearrangement in a family showing apparent sex-linked recessive inheritance. *Am J Med Genet* 1993; 47: 114-117.
13. Froster UG, Wallner SJ, Reusche E, Schwinger E, Rehder H. VACTER with hydrocephalus and branchial arch defects: Prenatal clinical and autopsy findings in two brothers. *Am J Med Genet* 1996; 62: 169-172.
14. Rossbach HCh, Sutcliffe MJ, Haag MM, Grana NH, Rossi AR. Fanconi anemia in brothers initially diagnosed with VACTERL association with hydrocephalus, and subsequently with Baller-Gerold syndrome. *Am J Med Genet* 1996; 61: 65-67.
15. Cox PM, Gibson RA, Morgan N, Brueton LA. VACTERL hydrocephalus in twins due to Fanconi anemia (FA): Mutation in the *FAC* gene. *Am J Med Genet* 1997; 68: 86-90.
16. Rogers LW, Ostrow PT. The prune belly syndrome. Report of 20 cases and description of a lethal variant. *J Pediatr* 1973; 83: 786-793.
17. Durán MA, Rivero de Jesús V, Macias B. La variante letal del síndrome prune belly. Informe de dos casos. *Rev Med Hosp Gen Mex* 1999; 62: 206-209.
18. Oztuk B, Weber HP, Ganz A. Concordance of prune belly syndrome and VACTERL association. *Klin Pediatr* 1994; 206: 406-409.
19. Lukusa T, Moerman P, Fryns JP. Caudal developmental field defect with female pseudohermaphroditism and VACTERL anomalies. *Genet Couns (Switzerland)* 1996; 7: 207-212.

Dirección para correspondencia:

Dr. Marco A Durán Padilla
Hospital General de México
Unidad de Patología (310)
Dr. Balmis 148
Col. Doctores
06726 México, D.F.
Tel: 55-78-46-08
E-mail: marcoaduranpa@starmedia.com