



Manifestaciones ortopédicas en pacientes con asociación de VACTERL

Román Capdevila-Leonori,* Antonio Toledo-Medina**
Hospital Shriners para Niños, Ciudad de México

RESUMEN

Objetivo: Existen pocos reportes de la asociación de VACTERL y por su presentación clínica variable, los reportes varían en la frecuencia de las anomalías. Reportamos 4 casos y revisamos sus manifestaciones en el sistema musculoesquelético y el tratamiento ortopédico recibido al momento. **Material y métodos:** Se trata de una serie de casos asociando deformidades vertebrales, de extremidades renales y/o anales. A todos los pacientes se les valoró por cardiología y genética; describimos la afectación del musculoesquelético y el tratamiento recibido al momento. **Resultados:** Incluimos 4 pacientes: 3 varones y una mujer; los 4 tuvieron ano imperforado detectado y tratado fuera de nuestra institución; 2 mostraron escoliosis congénita con hemivértebras torácicas; dos tuvieron afectación renal: uno con riñones poliquísticos y otro con agenesia renal izquierda; las extremidades fueron afectadas en 3 pacientes, dos con PEVAC bilateral, dos con mano zamba radial, un caso bilateral. No se registró ninguna anomalía traqueoesofágica ni cardiológica. **Discusión:** Similar a lo ya publicado, la asociación más común fue la de ano imperforado y malformación de extremidades. En nuestra serie no encontramos ninguna afectación genital, no hubo antecedentes de infecciones en el primer trimestre del embarazo y la malformación de extremidades fue la de PEVAC y mano zamba. **Conclusiones:** Estamos convencidos de que todo paciente que presente malformaciones congénitas debe ser abordado de manera multidisciplinaria a fin de establecer de manera precisa su condición.

Nivel de evidencia: IV

Palabras clave: Asociación de VACTERL, malformación congénita humana, mano zamba.
(Rev Mex Ortop Ped 2011; 1:32-37)

SUMMARY

Objective: There are few reports of VACTERL associations cases, and given the variability of its clinical presentation, those reports vary in the frequency of the reported anomalies. We report 4 cases and revised their manifestations en the muscle-skeletal system as well as the orthopaedic treatment provided. **Methods:** We present a case series associating vertebral, limb, renal and anal deformities. All patients were evaluated by a cardiologist and a geneticist; we describe the muscle-skeletal affection and the treatment provided. **Results:** We included 4 patients, 3 male, 1 female. All patients had imperforated anus, detected and treated in another facility; 2 had congenital scoliosis with thoracic hemivertebrae; 2 had renal impairment, one presented polycystic kidneys and one left renal agenesis. Three patients had limb involvement, two with bilateral clubfoot, two with radial clubhand, one with bilateral involvement. No esophageal or heart abnormality was documented. **Discussion:** As previously reported, the most frequent association was that of the imperforated anus and limb malformations. In our series we found no genital involvement. There was a negative history of urinary tract infections during the first trimester of the pregnancy. Limb deformities were clubfoot and clubhand. **Conclusions:** We are convinced that every patient with congenital malformations should be evaluated in a multidisciplinary in order to make a correct diagnosis and provide a proper treatment.

Level of evidence: IV

Key words: VACTERL associations, congenital human malformation, clubhand.
(Rev Mex Ortop Ped 2011; 1:32-37)

www.medigraphic.org.mx INTRODUCCIÓN

VACTERL es el acrónimo utilizado para designar la asociación de defectos vertebrales, atresia anal o estenosis, anomalías cardíacas congénitas, fistula traqueoesofágica, anomalías renales y afectación de extremidades (L). Esta condición es muy rara y variable en su presentación clínica, existe un amplio espectro en la afectación de los pacientes y algunas anomia-

* Cirujano Ortopedista, Hospital Shriners para Niños.
** Residente Ortopedia Pediátrica, Hospital Shriners para Niños.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en
<http://www.medigraphic.com/opediatria>

lías poco usuales que se han reportado como aplasia tibial según reporte de Spruijt y tortic平is congénita progresiva según reporte de Al Kaisi et al.^{1,2}

Recientemente se ha definido como uno de los patrones más comunes de malformación humana y las anomalías en el desarrollo de las extremidades característicamente muestran alteraciones preaxiales.³

Se ha reportado también cordón espinal anclado como una de las manifestaciones más frecuentes, llega hasta 86% cuando se asocia a malformaciones anorrectales y urogenitales;⁴ sin embargo, se ha reportado que la asociación de malformaciones anorrectales y el complejo VATER (defectos vertebrales, atresia anal, fistula traqueoesofágica, anomalías renales y radiales) ocurre sólo en el 11% y con VACTERLS (incluyendo cardiaco y extremidades) en 4%.⁵

Este patrón de malformación tiene ocurrencia esporádica, sin antecedentes familiares y se ha visto de forma más frecuente en el primogénito de madres diabéticas.⁶

Es conocido que el desarrollo de las extremidades ocurre desde la 3ra semana de gestación hasta el término del periodo embrionario en la 8va semana. En este momento todas las estructuras que existen en la edad adulta ya están presentes y durante el periodo fetal continúan la osificación y el posicionamiento adecuado de las extremidades.

En la extremidad superior el periodo más crítico para el desarrollo de anomalías es entre los días 24 a 36 de la embriogénesis, al día 27 inicia su formación y para el día 28 a 30 ya está bien formado el esbozo torácico, el cual tiene crecimiento longitudinal a partir de los días 34 a 36; se forma la pala de la mano e inicia la separación entre los dedos dada por apoptosis. Logrando la completa separación de los dedos entre los 50 y 52 días de vida intrauterina.⁷

Para la extremidad inferior, durante la 3^{ra} semana aparece la primera señal visible de una extremidad con el engrosamiento de la pared, en la 4^{ta} semana se observa bien el esbozo de la extremidad pélvica pocos días después de la aparición del torácico, al término de la 4^{ta} semana se han diferenciado las tres regiones correspondientes al muslo, pierna y pie. En la 5^{ta} semana inicia la rotación de la extremidad, en la 6^{ta} semana el pie tiene aspecto de un abanico con sus 5 rayos, para la 7^{ma} semana el pie está en equino, los dedos y pies están divergentes y la pierna está en rotación externa y la cara interna del pie ve hacia medial. La rotación y la posición de la extremidad inferior continúa durante el periodo fetal y así el muslo rota internamente y el pie realiza dorsiflexión al 3^{er} mes y pronación entre el 3^{er} y 9^{vo} mes a la posición del adulto.

Existen pocos reportes de la asociación de VACTERL y por su presentación clínica variable, los reportes varían en la frecuencia de las anomalías. Por lo anterior reportamos 4 casos y revisamos sus manifestaciones en el sistema musculoesquelético y el tratamiento ortopédico recibido hasta el momento.

REPORTE DE CASOS

Se reportan 4 casos de pacientes con asociación de VATERL, dado que no tuvieron afectación cardiológica.

CASO 1

Paciente primogénito, de sexo masculino y obtenido por cesárea indicada por desproporción céfalo-pélvica; en cuanto a su desarrollo psicomotriz la madre nos relata sostén cefálico a los 6 meses, sedestación a los 8 meses, gateo a los 9 meses, inicio de marcha a los 14 meses.

Dentro de las malformaciones que integran el espectro de VATERL presentó ano imperforado, permeabilizado inmediatamente a su nacimiento. Hipoplásia de pabellón auricular izquierdo con microtia izquierda grado II con atresia de conducto e hipoacusia izquierda.

Es admitido a este hospital por historia de tratamiento con corsé desde el nacimiento hasta los 4 años por deformidad de columna. Conforme al protocolo de estudio de deformidades congénitas de la columna vertebral, se le realizó resonancia magnética nuclear de toda la columna vertebral, en la que se pudo observar: Rotoescoliosis dorsal izquierda, hiper cifosis dorsal y acentuación de la lordosis por defectos de segmentación y fusión vertebral.

Desde la unión craneo-cervical se observa fusión de la masa lateral del axis de lado derecho con el cóndilo occipital y fusión de C1 y C2, ausente odontoides C4-C5 con fusión de espinosas, T2-T3 hemivértebra izquierda, T8 hemivértebra derecha, T9 y T10 en bloque acuñado y T11 hemivértebra, sin evidencia de siringomelia, el epicrino situado a nivel de L2 y L3 (*Figura 1*).

Alteraciones de 1° y 2° arcos branquiales según consulta de genética, valoración por cardiología: Saturación periférica de 92%, con capacidad vital de 33%, EKG arritmia sinusal respiratoria, ecocardiograma normal, ultrasonografía renal de características ecográficas y hemodinámicas en rangos de normalidad.

A este paciente se realizó a la edad de 9 años instrumentación posterior y artrodesis de escoliosis, desde T3 a L4 con injerto óseo autólogo, al momento evolucionando de manera satisfactoria (*Figura 2*).



Figura 1. Rotoscoliosis dorsal izquierda, hipercifosis dorsal y acentuación de la lordosis por defectos de segmentación y fusión vertebral.

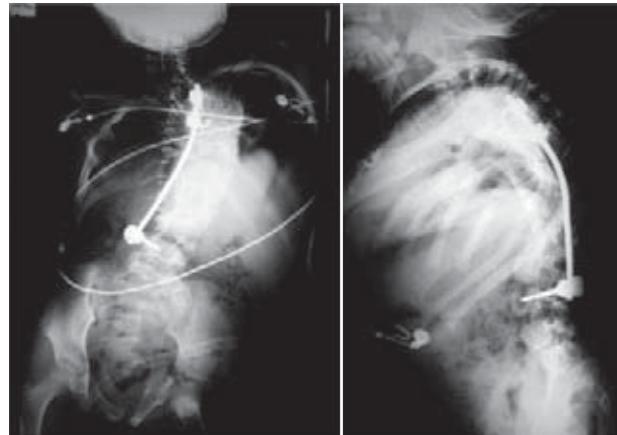


Figura 2. Caso 1 con aspecto postquirúrgico inmediato con corrección de cifosis y escoliosis dorsal.

CASO 2

El segundo caso se trata de un paciente masculino admitido al hospital a los dos meses de edad, es producto de la gesta V, la madre tuvo 2 abortos en sus primeras dos gestas, atendido de año imperforado, que requirió colostomía a los dos días de nacido, documentada agenesia renal izquierda a su nacimiento.

En el hospital se trata ortopédicamente de PEVAC bilateral severo IV según la escala descrita por Dimeglio,⁸ en su admisión se realiza revisión y se registra:

Para el pie derecho: Aducto de 40°, equino 70°, varo 40°, rotación del talón 40°, surco posterior y rigidez severa; para el pie izquierdo: Aducto 45°, equino 50°, varo 60°, rotación de talón 45°, surco posterior y rigidez severa (*Figura 3*).

Defecto de segmentación: consistente de hemivértebras de T10 y T11 sin manifestación neurológica y ha permanecido compensado, sin requerir aún de manejo quirúrgico (*Figura 4*).

Valorado por cardiología: saturación periférica 96%, *situs solitus* abdominal, función ventricular normal, insuficiencia tricúspide ligera funcional, presión pulmonar normal.

Es manejado con yesos correctores con la técnica de Ponseti para la corrección progresiva de la defor-



Figura 3. Aspecto radiográfico de PEVAC bilateral grado IV Dimeglio (Dimeglio A, Bensahel H, Souchet Ph, Mazeau Ph, Bonnet F. Classification of clubfoot. J Pediatr Orthop 1995; 4: 129-136).

midad,¹⁰ requirió de 7 colocaciones de yeso, hasta la edad de 4 meses, cuando se programa para tenotomía bilateral de tendón de Aquiles. El paciente evoluciona satisfactoriamente al momento con uso de zapatos de horma recta y barra de abducción y rotación externa de miembros pélvicos, no ha habido recidiva del PEVAC.

CASO 3

El tercer caso es un paciente masculino producto de 1^{ra} gesta, obtenido por cesárea, antecedentes de riñón poliquístico, ano imperforado, requirió colostomía, aún está en dilataciones y no se ha cerrado la colostomía.

Admitido como paciente en el hospital a los 8 meses, por presentar desde el nacimiento PEVAC bilateral, al paciente se le trató con la técnica de yesos correctores según Ponseti,¹⁰ fue requerida la colocación de 5 yesos correctores, el paciente presentaba una deformidad moderada, con 9 puntos según la escala de Dimeglio, no había rigidez importante y las deformidades de equino, varo y rotación del talón eran reductibles parcialmente sin llegar a neutro.



Figura 4. Defecto de segmentación: consistente de hemivértebras de T10 y T11.

Fueron calificados como Dimeglio II moderado.⁸ Al término de la corrección se realizó tenotomía de tendón de Aquiles bilateral sin complicaciones para posteriormente pasar al uso de zapatos de horma recta y barra de abducción y rotación externa de miembros pélvicos.

Asociado a esta deformidad, se presenta mano zamba radial bilateral, sindactilia simple incompleta de 1^{er} espacio bilateral, pulgar flotante bilateral «*pouce flottant*», según la clasificación de Michelle James⁹ hipoplasia de radio N y asociado a hipoplasia de pulgar 4 (Figura 5) al momento de la redacción del presente escrito aún no recibía tratamiento para la mano.

CASO 4

Paciente femenino de 2.4 años de edad, cuando se ingresa a este hospital, producto de la gesta 3 sin antecedentes familiares de importancia, obtenido por parto eutóxico de término. De inicio diagnosticado ano imperforado intervenido a los 10 días, 1.2 y 1.6 años, requiriendo colostomía, la cual a su ingreso aún permanece sin cierre.

Presenta también hipoplasia del pabellón auricular derecho, acompañado de microsomía hemifacial derecha, la cual se corroboró por resonancia magnética nuclear y ausencia de rama mandibular derecha (Figura 6).



Figura 5. Hipoplasia de radio N asociado a hipoplasia de pulgar tipo 4 bilateral (James AM, Green HD, McCarroll HR, Manske PR. The association of radial deficiency with thumb hypoplasia. J Bone Joint Surg Am 2004; 86: 2196-2205).

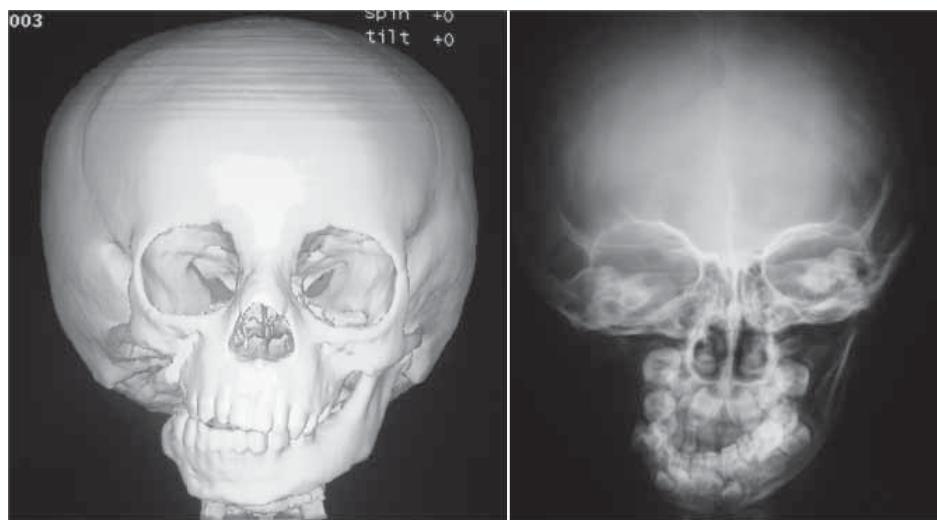


Figura 6. Ausencia de rama mandibular derecha corroborado por RMN.

En extremidades torácicas, con ausencia de pulgar derecho, deformidad en valgo de muñeca derecha, radiográficamente defecto preaxial, tipo 3 de hipoplasia de radio asociado a tipo 5 de hipoplasia de pulgar según la clasificación de Michelle James,⁹ clínicamente acortamiento respecto a mano izquierda (*Figura 7*).

Fue sometida a distracción de la muñeca con sistema de fijador externo de Lazo-Cañadell en agosto de 2003, posteriormente octubre de 2003, centralizado con clavillo, sometida a pulgarización dedo índice en 2006 (*Figura 8*).

Valoraciones de genética con cariotipo normal y ultrasonido renal normal.

DISCUSIÓN

En nuestra serie no hubo antecedente de infecciones durante el primer trimestre, Lawhon et al reportan esta situación en tres madres de su serie, además de toxemia, polihidramnios e infección de vías urinarias en dos madres más. En nuestra serie tampoco se reporta la toma de medicamentos fuera de los suplementos habituales durante el embarazo como son hierro y ácido fólico.

La asociación más común fue la de extremidades y ano imperforado, esta última fue la más constante en la asociación y de acuerdo a lo publicado antes por Cho et al.⁵

La escoliosis congénita se asoció con agenesia renal izquierda en un caso y en el otro caso de escoliosis congénita no hubo alteraciones renales, aunque esta asociación de escoliosis congénita y alteraciones renales es una asociación bien documentada y que debe siempre descartarse en cualquiera

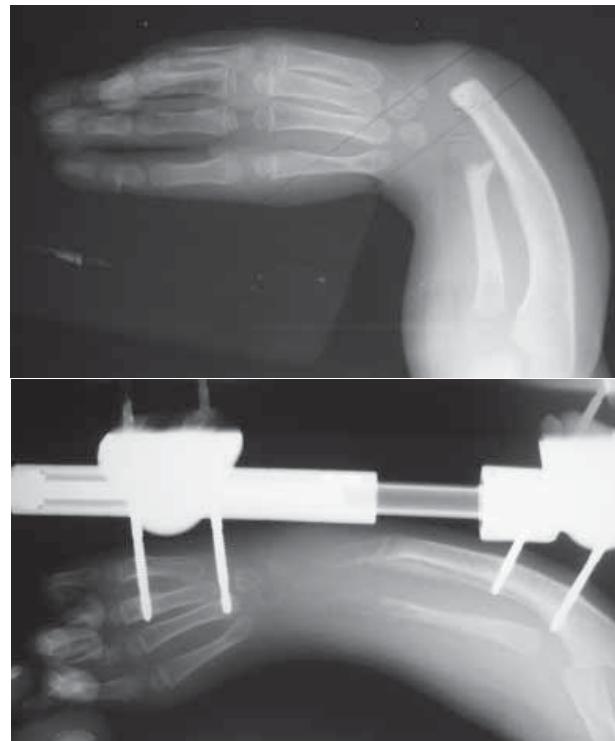


Figura 7. Hipoplasia de radio tipo 3 asociado a tipo 5 de Hipoplasia de pulgar (James AM, Green HD, McCarroll HR, Manske PR. The association of radial deficiency with thumb hypoplasia. J Bone Joint Surg Am 2004; 86: 2196-2205).

de la presentación clínica inicial, aunque se ha reportado que la asociación de otras anomalías genitourinarias son común en nuestra serie, ninguno de los pacientes que se revisaron tuvieron afectación genital alguna.



Figura 8. Pulgarización dedo índice: (a) vista AP prequirúrgica, (b) vista AP postquirúrgica, (c) vista lateral postquirúrgica.

De las afectaciones en las extremidades hay diferencia en los reportes, ya que algunos afirman que la más frecuentes de las asociaciones es la hipoplasia o agenesia tibial,³ siendo ésta de por sí muy rara, en contraste con nuestra serie en las extremidades inferiores cuando fueron afectadas fue con la presencia de PEVAC.

La asociación de VATER es reconocida desde el nacimiento por fistula traqueoesofágica o por malformaciones ano rectal, pasando las alteraciones ortopédicas algunas veces por alto, por lo que debe buscarse de manera dirigida.

Se ha discutido y formado la teoría que estas malformaciones que se sobreponen con sus componentes, probablemente sean todos matices de un espectro más amplio de malformación congénita humana, pero mientras esto no se decida, deberá adoptarse y mantener el acrónimo de VACTER para la clasificación y manejo de los pacientes con asociación de malformaciones vertebrales como su más frecuente rasgo clínico seguido de el de las extremidades y asociado a malformaciones anorrectales.

Referencias

1. Spruijt L, Devriendt K, Oeffmans J et al. VATER-tibia aplasia association: report on two patients. *Clin Dysmorphol* 2002; 11: 283-7.
2. Al Kaissi A, Ben Chehida F, Safi H, Nassib N, Ben Ghachem M, Gharbi H, GRILL F. Progressive congenital torticollis in VATER association syndrome. *Spine* 2006; 31: E376-E378.
3. Castori M, Rinaldi R, Cappellacci S, Grammatico P. Tibial developmental field Defect is the most common lower limb malformation pattern in VACTERL association. *Am J Med Genet A* 2008; 146: 1259-1266.
4. Kuo MF, Tsai Y, Hsu WM, Chen RS, Tu YK, Wang HS. Tethered spinal cord and VACTERL association. *J Neurosurg* 2007; 106: 201-204.
5. Cho S, Moore S, Fangman T. 1003 consecutive patients with anorectal malformations and their associated anomalies. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2001; 155: 587-591.
6. Lyons JK. Smith's recognizable patterns of human malformation 6th edition. Philadelphia, Pennsylvania: Elsevier Saunders; 2006.
7. Tickle C. Embriology. In: Gupta A, Kay SPJ, Scheker LR. *The growing hand: Diagnosis and management of the upper extremity in Children*. First Ed. London, UK: Mosby; 2000: 25-32.
8. Dimeglio A, Bensahel H, Souchet Ph, Mazeau Ph, Bonnet F. Classification of clubfoot. *J Pediatr Orthop* 1995; 4: 129-136.
9. James AM, Green HD, McCarroll HR, MAnske PR. The association of radial deficiency with thumb hypoplasia. *J Bone Joint Surg Am* 2004; 86: 2196-2205.
10. Ponseti IV. Congenital clubfoot: Fundamentals of treatment. Oxford University Press 1996.

Correspondencia:

Dr. Román Capdevila-Leonori
Hospital Shriners para Niños, AC México
Suchil No. 152 El Rosario,
Coyoacán, Ciudad de México,
Distrito Federal, 04380
Tel: 52 5556181120