

Daño renal agudo en un recién nacido con riñón único y asociación VACTER

(Acute renal injury in a newborn with a solitary kidney and a VACTER association)

Eliéxer Urdaneta-Carruyo,* Richard Hernández Urdaneta,** Deicy Carolina Flórez-Acosta,*** Adriana Vanessa Urdaneta Contreras,**** Claudia Daniela Sosa Aranguren,***** María José Greco Machado*****

RESUMEN

El acrónimo VACTER define la asociación de las siguientes malformaciones congénitas en un paciente: defectos vertebrales (V), atresia anal (A), malformaciones cardíacas (C), fistula traqueoesofágica con o sin atresia esofágica (TE) y anomalías radiales y/o renales (R). Su incidencia es de carácter esporádico; su etiología se desconoce y su frecuencia se estima en 1.6/10,000 recién nacidos. Se cree que forma parte de diversos síndromes que comparten defectos del desarrollo del tubo neural y del mesodermo caudal y se ha relacionado con mutaciones y diferentes agentes teratogénos. Se presenta el caso de un recién nacido con esta asociación, quien además tenía daño renal agudo en «riñón único».

Palabras clave: Injuria renal aguda, riñón único, asociación VACTER, malformación congénita.

SUMMARY

VACTER acronym defines the association of various congenital malformations, present in the same patient: vertebral defects (V), anal atresia (A), cardiac malformations (C), tracheo-esophageal fistula, with or without esophageal atresia (TE) and radial anomalies and/or renal (R). Its occurrence is sporadic, the etiology is unknown and its frequency is estimated at 1.6/10,000 newborns. It is believed to be part of various syndromes that share developmental defects of the neural tube and caudal mesoderm and has been associated with different mutations and teratogens. We report the unusual case of a newborn with this association, who also had acute renal injury in a solitary kidney.

Key words: Acute renal damage, solitary kidney, VACTER association, congenital malformations, renal injury.

* Pediatra Nefrólogo, Doctor en Ciencias Médicas, Jefe Unidad de Nefrología Pediátrica y Metabolismo Mineral.
** Pediatra. Médico residente de Postgrado en Nefrología Pediátrica.
*** Médico residente de Postgrado en Puericultura y Pediatría.
**** Médico Interno. Laboratorio de Investigaciones Pediátricas.
***** Interno de Pregrado. Laboratorio de Investigaciones Pediátricas.

Instituto Autónomo del Hospital Universitario de Los Andes. Mérida-Venezuela.

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

En los recién nacidos a término se refiere como asociación VACTER, la acción y efecto patológico de la presencia en un recién nacido de varias anomalías congénitas, que tienen relación con: (V) defectos vertebrales, (A) atresia anal, (C) malformaciones cardíacas, (TE) atresia esofágica con fistula traqueoesofágica y (R) anomalías renales y radiales. Su aparición es de carácter esporádico y ocurre por un amplio espectro de malformaciones.

El objetivo de este reporte es informar la presencia de esta rara entidad, con su constelación de anomalías, en un niño que días después de nacer manifestó los efectos de la injuria renal aguda (denominada anteriormente insuficiencia renal aguda) en un riñón «único» y se revisa la literatura a este respecto.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Recién nacido masculino a término, producto de segundo embarazo, controlado sin complicaciones, de parto por vía vaginal de una mujer de 19 años, aparentemente sana; padre de 22 años sano.

Al nacer, usando la valoración de Capurro, se estimó que tenía 39 semanas de gestación; Apgar de 10, con peso 2,750 g y longitud de 50 cm; FC 136 por minuto y FR de 34 por minuto; ano no permeable y salida de heces por la vía urinaria. Los datos de laboratorio mostraron: hematología, pruebas renales, hepáticas y electrolitos, normales; gases: pH 7.30, HCO_3 15.5 mEq/L, pCO_2 32, pO_2 120, EB-12.8, Sat O_2 98.6.

Al segundo día de vida se le hizo colostomía izquierda. Al cuarto día ingresó a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales: por malas condiciones generales, hipoactividad, cianosis, llenado capilar lento y dificultad respiratoria que ameritó ventilación mecánica; además distensión abdominal. Se planteó el diagnóstico de sepsis con varios puntos de partida.

Otros exámenes de laboratorio: Hematología: Hb 11.6 g/dL, Hto 33.8, plaquetas 148/mm³, leucocitos 21,400/mm³, neutrófilos 66%, linfocitos 20% y monocitos 14%; creatinina sérica 1.9 mg/dL; bilirrubina total 16.8 mg/dL, BD 1.7 mg/dL, BI 15.1 mg/dL, TGO 140 UI y TGP 48 UI.

La valoración cardiológica reportó comunicación interventricular pseudomembranosa y foramen oval permeable. La radiografía de columna mostró evidencia en hemivértebra dorsal (*Figura 1*) y la ultrasonografía renal reveló: la ausencia de riñón derecho y el riñón único izquierdo con límites precisos y con contorno parcialmente lobulado y con morfología alterada; la cortical se observó engrosada y con pérdida de la morfología del



Figura 1. Radiografía de tórax. Obsérvese la presencia de hemivértebra en región dorsal.

sistema colector. El parénquima era hiperecogénico con papillas presentes, las que eran normales para la edad (*Figura 2*).

Al quinto día fue reintervenido por cirugía, encontrando 35 mL de líquido serohemático libre en la cavidad abdominal (que fue negativo para bacterias), los intestinos delgado y grueso mostraban coloración violácea. Al noveno día, continuó con malas condiciones generales: con abdomen distendido y ausencia de ruidos hidroáreos. Laboratorio: gases arteriales PH 7.30, HCO_3 15.6 mEq/L, pCO_2 45, PO_2 91, EB-12.6, Sat O_2 96; los estudios de laboratorio mostraron Na 135 mEq/L, K 3.6 mEq/L y Cl 100 mEq/L; el examen de orina: densidad 1,005, pH 6, hemoglobina +++, proteínas ++, eritrocitos abundantes, leucocitos 4-6 por campo, bacterias cero. Se reinterviene encontrándose en abdomen asas delgadas necróticas con perforación a 20 cm del ángulo de Treitz, abundante meconio libre en la cavidad y trombosis en el mesenterio. Se le hizo resección de las asas necróticas del intestino delgado y se le practicó anastomosis terminal-terminal de íleon y yeyunostomía.

El día doce de su estancia continuaba en malas condiciones generales, hiporreactivo, con llenado capilar lento y disminución del flujo urinario. Una química sanguínea reportó: creatinina sérica 3.09 mg/dL, urea 139 mg/dL, ácido úrico 12.7 mg/dL, bilirrubina total 16.2 mg/dL, BI 14.4 mg/dL, BD 1.8 mg/dL, TGO 197 UI y TGP 50 UI. En vista de no poder hacer tratamiento dialítico (diálisis peritoneal) para corregir la lesión renal aguda (por su patología abdominal) se decide manejarlo siguiendo una terapia conservadora, con un adecuado aporte calórico y de líquidos pero un día después fallece.

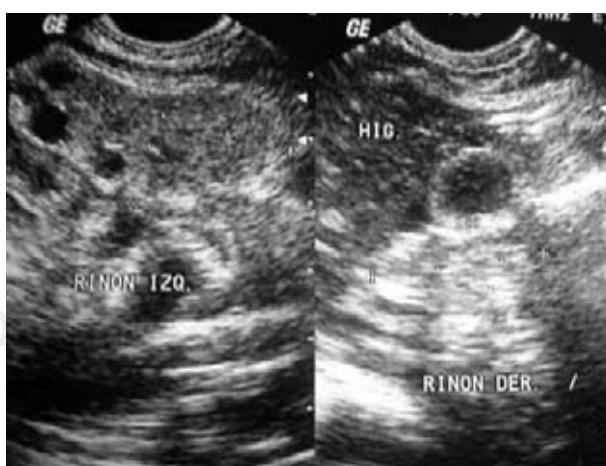


Figura 2. Ultrasonido renal. Obsérvese en riñón izquierdo cortical engrosada y pérdida de la morfología normal del sistema colector y ausencia de riñón derecho.

DISCUSIÓN

En 1965, Kirkpatrick¹ describió un síndrome caracterizado por diversas anomalías asociadas a fistula traqueoesofágica y atresia de esófago; luego, en 1968, Say y Gerald² describieron un síndrome caracterizado por polidactilia, ano imperforado y anomalías vertebrales; no fue sino hasta 1973 que Quan y Smith⁴ concluyeron que la asociación de anomalías eran más numerosas, variadas y complejas por lo que propuso el acrónimo VATER para definir e identificar la asociación a estas diversas malformaciones congénitas como: defectos vertebrales, atresia anal, fistula traqueoesofágica (con o sin atresia esofágica) y displasia radial.

Un año más tarde, estos mismos autores, incluyeron en esta entidad la displasia renal;⁴ después, en 1974, Tentamy y Miller³ a este cortejo de malformaciones, las cardiopatías congénitas y/o defectos vasculares, denominando esta asociación, a partir de entonces, como Asociación VACTER y desde entonces se han agregado otras anomalías que corresponden al acrónimo vigente: L (limbs) para los defectos de las extremidades: VACTER-L^{5,6} para luego añadir la H cuando además coexiste en estos niños hidrocefalia: VACTERL-H.⁷⁻⁹

Si bien la etiología de los defectos múltiples se desconoce en los casos de VACTER, su frecuencia se estima en 1.6/10,000 recién nacidos¹⁰ y se cree que forma parte de diversos síndromes que comparten defectos del desarrollo del tubo neural y del mesodermo caudal.^{5,6}

Por otra parte, se estima que las malformaciones ocurren antes del 35avo día del desarrollo embrionario, lo que condiciona las diversas alteraciones tisulares que dan origen a las distintas anomalías.⁴ Hasta ahora VACTER se ha relacionado con mutación 12, 13 y con agentes teratógenos relacionados con: infecciones, drogas, anticonceptivos, antihipertensivos, anticonvulsivantes e inclusive con la diabetes materna.^{10,13-15}

Las malformaciones más representativas del VACTER son a nivel vertebral: las hemivértebras¹⁶ (que esta paciente tenía a nivel dorsal) además de cuerpos vertebrales hipoplásicos. En cuanto a la cardiopatía congénita más común, es la comunicación interventricular^{3,5,6,10} que también tenía nuestra paciente. Por otro lado, aunque los defectos cardíacos pueden ser de cualquier tipo, éstos generalmente contribuyen al retraso pondoestatural y la letalidad en estos niños es de 50% en el primer año de vida.¹⁷

En este paciente no se pudo obtener información acerca de la exposición materna a agentes teratógenos y de las malformaciones congénitas de VACTER

que tenía cuatro de ellas y estaban presentes. Lamentablemente las malas condiciones generales que presentó al segundo día de vida: al hacerle la colostomía, se agravaron con la aparición de sepsis y la segunda intervención quirúrgica: complicaciones que favorecieron la aparición de daño renal agudo y su fallecimiento por falla multiorgánica.

En estos casos el estudio *post mortem* permite reconocer otras malformaciones y es útil para hacer estudios moleculares de pacientes con malformaciones graves e incompatibles con la vida.¹³ El pronóstico en estos niños depende del número de anomalías y de la gravedad de éstas, por lo que es necesario hacer el diagnóstico prenatal: en etapas tempranas del desarrollo embrionario. Finalmente, la prevención se fundamenta en el adecuado control de los factores teratógenos.

Referencias

1. Kirckpatrick JA, Wagner ML, Pilling GP. 4th a complex of anomalies associated with tracheoesophageal fistula and esophageal atresia. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 1965; 95: 208-11.
3. Temtamy SA, Miller JD. Extending the scope of the VATER association: definition of the VATER syndrome. *J Pediatr* 1974; 85: 345-9.
2. Say B, Gerald S. A new polydactyly/imperforate anus/vertebral anomalies syndrome? *Lancet* 1968; 2(7569): 688.
4. Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia: A spectrum of associated defects. *J Pediatr* 1973; 82: 104-7.
5. Nora AH, Nora JJ. A syndrome of multiple congenital anomalies association with teratogenic exposure. *Arch Environ Health* 1975; 30: 17-21.
6. Khoury MJ, Cordero JF, Greenberg F, James LM, Erickson JD. A population study of the VACTERL association: evidence for its etiologic heterogeneity. *Pediatrics* 1983; 71: 815-20.
7. Sujansky E, Leonard B. VACTERL association with hydrocephalus. A new recessive syndrome? *Am J Med Genet* 1983; 35: 119 A.
8. Briard ML, LeMeer M, Plauchu H. Association VACTERL et hydrocephalie: Une nouvelle entité familiale. *Ann Genet (Paris)* 1984; 27: 220-223.
9. Evans JA, Stranc L, Kaplan P, Hunter AGW. VACTERL and hydrocephalus: Further delineation of the syndrome. *Am J Med Genet* 1989; 34: 177-82.
10. Levine F, Muenke M. VACTERL association with high prenatal lead exposure: similarities to animal models of lead teratogenicity. *Pediatrics* 1991; 87: 390-2.
11. Damian M, Seibel P, Schachenmayr W, Reichmann, Dorndorf W. VACTERL with the mitochondrial NP 3,243 point mutation. *Am J Med Genet* 1996; 62: 398-403.
12. Cox P, Gibson R, Morgan N, Brueton L. VACTERL with hydrocephalus in twins due to Fanconi anemia (FA): mutation in the FAC gene. *Am J Med Genet* 1997; 68: 86-90.
13. Castro L, Durán M. Asociación VACTER. Informe de 15 casos *post mortem*. *Rev Med Hosp Gen Mex* 2001; 64(3): 143-6.
14. Lubinsky M, Moeschler J. Different clusters within the VATER association distinguished through cardiac defects: possible effects of teratologic timing. *Dismorph Clin Genet* 1987; 1: 80-3.

15. De Hoyos LMC, Pascual PJM, Aragón GMP. Defecto primario del desarrollo VACTERL en hija de madre con diabetes tipo I. *Bol Pediatr* 2001; 41: 36-40.
16. Weaver DD, Mapstone ChL, Yu PL. The VATER association: Analysis of 46 patients. *Am J Dis Child* 1986; 140: 225-9.
17. Rica I, Arrate JK, Goyenaga ME, Saitua G, Delgado A. Asociación VACTERL. Aportación de dos casos, uno de ellos con *situs inversus*. *An Esp Pediatr* 1992; 5: 408-10.

Correspondencia:
Dr. Eliézer Urdaneta-Carruyo
Unidad de Nefrología Pediátrica
y Metabolismo Mineral.
Hospital Universitario de Los Andes.
Avenida 16 de Septiembre,
Mérida 5101-Venezuela.
Teléfonos/fax: 58-274-2403232/2403225.
Correo electrónico: eliexeru@gmail.com