



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO.

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
HOSPITAL GENERAL DE MEXICO, O.D.**

***“HALLAZGOS PATOLOGICOS DEL SINDROME VACTERL-H,
EN SIETE CASOS, EN DIEZ AÑOS DE AUTOPSIAS
PEDIATRICAS EN EL HOSPITAL GENERAL DE MEXICO,
O.D.”***

**TESIS DE POSGRADO
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
LA ESPECIALIDAD EN:
ANATOMIA PATOLOGICA
P R E S E N T A
DR. PABLO SÁNCHEZ PEÑA.**

**TUTOR DE TESIS:
DR. MARCO ANTONIO DURAN PADILLA.
UNIDAD DE PATOLOGIA POSMORTEM..**

MEXICO, D. F. 2008.



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DR. AVISSAI ALCANTARA VAZQUEZ
PROFESOR TITULAR DEL CURSO UNIVERSITARIO DE
ESPECIALIZACIÓN EN ANATOMÍA PATOLÓGICA.

DR. MARCO ANTONIO DURAN PADILLA
TUTOR DE TESIS.

DEDICATORIA:

A MI MISMO.

EL CANSANCIO DEL ESFUERZO SE HACE MENOS CUANDO
SE RECOLECTA EL FRUTO GRATIFICANTE DEL TRIUNFO.

AGRADECIMIENTOS.

Porque toda acción que se hace con esfuerzo, constancia, dedicación y pasión, para obtener un bienestar propio y de los que dependen de uno mismo, se hace recordando y agradeciendo acciones que se procuraron en el pasado, para que existamos en este presente, el no hacerlo, nos convierte en hombres egoístas, vanos, condenados a vivir en soledad entre la multitud.

Dr. Pablo Sánchez Peña.

TABLA DE CONTENIDOS.

Dedicatoria.	4
Agradecimientos.	5
Resumen	6
Introducción	7
Historia	8
Etiología	9
Hidrocéfalo	12
Justificación	13
Objetivo general	14
Material y métodos	15
Resultados	16
Discusión	17
Tablas y gráficos	19
Tabla 1 hallazgos macroscópicos	20
Tabla 2 hallazgos macroscópicos	21
Tabla 3 antecedentes patológicos generales	22
Tablas 4 hallazgos de causas de hidrocéfalo	23
Gráfico 1	23
Imágenes	24
Bibliografía	38

RESUMEN:

Objetivos. Conocer la frecuencia e incidencia del síndrome VACTERL-H en las autopsias pediátricas realizadas en el Hospital General de México. Investigar y reportar los hallazgos macroscópicos de malformaciones del sistema nervioso central y del esqueleto axial. Conocer que enfermedades maternas se asocian a este síndrome. **Material y métodos.** Se revisaron 992 autopsias pediátricas del archivo de óbitos y recién nacidos que vivieron un minuto hasta 40 días de vida extrauterina, que se realizaron en un periodo de diez años, y se incluyeron las variables cualitativas de sexo, edad gestacional, edad materna y antecedentes maternos. **Resultados.** Se encontraron un total de 7 casos de autopsias con diagnóstico de VACTERL-H, de los cuales 03 del sexo masculino y 03 del sexo femenino, 01 con sexo indiferenciado. *La edad materna* fue de 16 años a 30 años. *La edad gestacional* fue de 24sdg a 39.1sdg. Las malformaciones del sistema nervioso encontradas fueron: 03 casos con estenosis congénita del acueducto de Silvio, 01 caso con malformación de Arnold Chiari tipo II, 01 caso con malformación de Dandy Walker y 01 caso con Romboencefalosinapsis. De las otras malformaciones principales que forman el síndrome se encontraron: defectos costovertebrales proximales graves compatible con el síndrome de Jarcho-Levin, disrafismos, agenesia de radio, cubito y sacro, agenesia renal, agenesia del sistema urinario, fusión medial de ambos riñones, doble uréter, comunicación interventricular, malformación anorrectal alta, y la atresia esofágica con fístula traqueal. Las enfermedades asociadas fueron un caso de madre con *Diabetes mellitus tipo 2*, un caso con antecedente de *diabetes gestacional* y un caso más con antecedente de *alcoholismo y tabaquismo* en el primer trimestre del embarazo. **CONCLUSIONES:** Existen otras malformaciones del sistema nervioso central (malformación de Dandy-walker y romboencefalosinapsis), así como del esqueleto axial (síndrome de Jarcho-Levin), que no se han reportado asociados a el síndrome de VACTERL-H.

Palabras claves:

VACTERL-H, Dandy-Walker, romboencefalosinapsis, Jarcho-Levin.

INTRODUCCION

Un síndrome es un conjunto de anomalías congénitas, que se cree que están relacionadas entre si, y no se pueden explicar por un defecto inicial único y localizado.¹⁶ El síndrome VACTERL-H describe un patrón aleatorio de malformaciones congénitas, y se forma al asociar **Hidrocefalia** con tres o más de los siguientes defectos graves: anomalías **Vertebrales**, atresia **Anal**, malformaciones **Cardiacas**, fístula **TráqueoEsofágica**, anomalías **Renales** (displasia, agenesia, ectopia, persistencia del uraco), displasia radial y otros defectos de las extremidades (**Limb**) (secuencia sirenomelia, defectos costales).⁵ Este síndrome se describió por primera vez en 1975,⁵ y desde entonces son pocos los casos reportados, la gran mayoría son reportes basados en estudios de imagen. Nuestra revisión es esta basada en los hallazgos de estudios de autopsia. La serie de casos mas grande reportada en la literatura es de 8 casos.

HISTORIA.

En 1973 se acuñó el acrónimo de VATER por lo doctores Quan y Smith, quienes describieron varios infantes con un patrón similar de malformaciones. Desde entonces algunos investigadores expandieron el acrónimo VATER al agregar anomalías cardíacas y de las extremidades y así extenderlo a VACTERL. Esta asociación describe un patrón aleatorio de malformaciones congénitas, y se forma por tres o más de los siguientes defectos graves: anomalías **V**ertebrales, atresia **A**nal, malformaciones **C**ardíacas, fístula **T**ráqueo**E**sofágica, anomalías **R**enales (displasia, agenesia, ectopia, persistencia del uraco), displasia radial y otros defectos de las extremidades (**L**imb) (secuencia sirenomelia, defectos costales) sin asociarse a hidrocefalia. Sin embargo se incluyen otras malformaciones menores como son arteria umbilical única, labio y paladar hendido, pene hipoplásico, hipospadias etc.¹ Esta asociación se da forma esporádica y al azar. No tiene patrón genético característico.

Si la asociación VACTERL se acompaña de hidrocefalia, se modifica, para formar el síndrome VACTERL-H (Hidrocefalia), o también conocido como síndrome de Briard Evans.³

ETIOLOGIA

La etiología de la asociación VACTERL-H sigue siendo desconocida, en parte a que las malformaciones varían de individuo a individuo, aunque en estos casos hay reportes de hallazgos citogénéticos que apoyan una teoría genética. Sin embargo, al igual que la asociación VACTERL y en el entendimiento de la embriogénesis y teratogénesis, se supone que las malformaciones se producen durante el periodo de organogénesis, sobre todo en la tercera semana, cuando todas las capas embrionarias, en especial el mesodermo, que es el grupo de células que da origen y organiza la formación de huesos, músculo, corazón, sangre, riñón y órganos reproductores, sufren el proceso de la gastrulación (proceso mediante el cual se establecen las tres capas germinativas en el embrión) que se prepara y especializa para formar los diferentes órganos y partes del cuerpo. También en la 3ra semana se desarrolla la notocorda, que servirá como eje para la columna vertebral y su contenido, lo que explicaría la embriogénesis del amplio espectro de malformaciones en múltiples sistemas de esta asociación.⁵

El síndrome VACTERL-H esta en discusión, debido que, para algunos solo se trata de un subtipo o de una extensión de la asociación VACTERL, ya que hay reportes de casos espontáneos; y para otros consiste en un grupo genético y fenotípicamente distinto, que lo convierte en un síndrome, apoyado por características genéticas observadas como patrón de herencia autosómica recesiva, -síndrome de David-O'Callaghan-, o como herencia ligada al cromosoma X, -síndrome de Hunter-McMurray, ambos nombres dados en la escuela americana,^{5, 12}

Lurie y Ferencz de la universidad de Maryland reportan que aunque hay casos con patrón hereditario hay casos esporádicos y que existen dos diferencias importantes: primero la afección radial bilateral ocurre con mas frecuencia en los casos esporádicos y si no existe afección radial es evidencia contra un origen genético. Segundo, las formas severas predominan las malformaciones cardiovasculares se encuentran en el síndrome de David-O'Callagan, y el los casos esporádicos predominan las malformaciones cardiacas simples.¹² Sin embargo hay observaciones citogenéticas consistentes con anemia de Fanconi y mutación en el gen FAC en una familia con fenotipo de VACTERL-H,⁴ así como también reportes de individuos con fenotipo VACTERL-H asociado con anemia de Fanconi grupo D1 (gen FANCD1) y mutaciones bialélicas en el gen BRCA2, gen relacionado con cáncer de mama y ovario.²

Hay otros casos descritos con fenotipo de VATERL-H y mutación en el gen PTEN, un gen supresor tumoral.¹⁴

La serie más grande que se encontró reportada en la literatura, es de 8 casos de VACTERL-H y se refiere que este síndrome parece ser una forma distinta de Hidroletalus con condiciones similares, pero heterogéneo.⁷

También hay un caso de VACTER-H asociado con sirenomelia y se propone como fisiopatología la hipótesis de que son entidades relacionadas.¹³

Hay casos de VACTERL-H que se han estudiado y se ha observado un aumento en el índice de rearrreglos y rupturas cromosómicas espontáneas, inducidas por mitomicina e intercambio de las cromátidas hermanas y estos hallazgos sugieren que sea una expresión grave de la anemia de Fanconi.¹⁸ En otros casos se observa aparentemente que el patrón de herencia es altamente sugerente de herencia recesiva ligado a X; y esto apoya que algunos casos de VACTERL-H sean considerados un síndrome y no una asociación.¹¹ Existe un reporte de dos hermanos con VACTERL-H y defectos de arcos branquiales y que también se apoya la teoría de herencia autosómica recesiva ligada a X.⁷

Vatansever y cols., reportan un caso de VACTERL-H con hipotiroidismo y pulgar trifalángico.¹⁷

En la mayoría de los casos antes descritos la principal causa de hidrocefalia es la estenosis congénita del acueducto de Silvio y en segundo lugar la malformación de Arnold Chiari.

HIDROCÉFALO.

El hidrocéfalo es una condición patológica que consiste en la acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo como resultado de la pérdida del balance entre la producción y absorción del líquido cefalorraquídeo, que produce dilatación de los ventrículos cerebrales o aumento de la presión intracraneal, esto depende si la hidrocefalia ocurre antes o después del cierre de las suturas craneales.

El mecanismo patogénico fundamental del hidrocéfalo consiste en 3 alteraciones:

- La sobreproducción.
- La obstrucción de la circulación
- La dificultad para la reabsorción del líquido cefalorraquídeo.

El término hidrocéfalo ex vacuo se refiere al incremento en la cantidad de líquido cefalorraquídeo, sin aumentar la presión intracraneana, es decir, hay dilatación de los ventrículos con disminución del tejido cerebral. (ejem. Atrofia cortical).

En base a su mecanismo fisiopatológico, el hidrocéfalo cuya etiología es por obstrucción del flujo de líquido cefalorraquídeo puede dividirse en **comunicante** (La lesión esta por fuera del sistema ventricular) y **no comunicante** (la lesión existe dentro del sistema ventricular).

El hidrocéfalo no comunicante a su vez se subdivide en primario o secundario según su etiología:

Etiología primaria: obstrucción acueductal (Ejem.: estenosis, formación de septos, bifurcación), falla en el desarrollo de la salida del foramen del cuarto ventrículo.

Etiología secundaria: Tumores dentro de los ventrículos, hemorragia o infección en los ventrículos.

El hidrocéfalo comunicante puede ser causado por hemorragia subaracnoidea, meningitis, diseminación de tumores dentro del espacio subaracnoideo, etc.

JUSTIFICACIÓN: Esta investigación en tesis tiene como relevancia y pertinencia, dar a conocer otras malformaciones graves tanto del sistema nervioso central y del esqueleto axial que no se han reportado asociados a este síndrome, como son, la malformación de Dandy-Walker, romboencefalosinapsis y el síndrome de Jarcho Levin. Así como también los antecedentes maternos que son considerados factores de alto riesgo durante el proceso de la embriogénesis. La serie más grande reportada en la literatura revisada es de 8 casos de autopsias. En esta revisión se reportan 7 casos de autopsias.

OBJETIVO GENERAL

Investigar y reportar los hallazgos macroscópicos y otras malformaciones del sistema nervioso central.

Objetivos específicos:

- 1.1.- Conocer la frecuencia e incidencia del síndrome VACTERL-H en las autopsias pediátricas realizadas en nuestro hospital.
- 1.2.- conocer otras malformaciones del esqueleto axial asociadas con este síndrome.
- 1.3.- Conocer los antecedentes maternos asociados al síndrome VACTERL-H.

MATERIAL Y METODOS.

Se realizó un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de tipo serie de casos.

Se revisaron los archivos de protocolos de autopsias pediátricas realizadas en la unidad de patología del hospital General de México en el periodo comprendido entre enero de 1998 ¹ a noviembre del año 2007, y se encontró un total de 1206 autopsias pediátricas, con la edad pediátrica máxima de 17 años de edad.

Se dejaron solo las autopsias realizadas en productos óbitados, y en recién nacidos que vivieron de minutos hasta 40 días de vida extrauterina, que comprenden el total final de 992 autopsias, que corresponde a la muestra total de estudios de autopsias analizadas.

Se encontraron 7 casos con diagnóstico de síndrome VACTERL-H y se obtuvieron las siguientes variables cualitativas (tabla 3):

- Genero
- Antecedentes maternos.

De las variables cuantitativas fue la siguiente:

- Edad gestacional.
- Edad materna
- Tipo de malformación del sistema nervioso.

Se busco información literaria en los medios electrónicos (Internet) e impresos (revistas de publicación periódicas y libros de consulta.

RESULTADOS.

Se encontró un total de 7 casos de autopsias con diagnósticos anatomopatológicos finales de VACTERL-H. Todos cumplen criterios mayores del espectro de malformaciones para denominarlo síndrome VACTERL-H.

Los resultados se resumen en las tablas 1 a la 4.

No existió predominio de sexo, 3 masculinos y 3 femeninos, 1 caso con sexo indiferenciado.

La frecuencia de nuestro estudio fue de 0.7 casos por 1000.

La edad gestacional fue de 24 sdg a 39.1sdg, con un promedio de 31.33.

Cinco casos fueron producto del primer embarazo, con edad de la madre en cinco casos igual o menor de 20 años y un caso fue el sexto producto de la gestación y la edad materna de 30 años.

De los antecedentes maternos encontrados fueron: diabetes mellitus gestacional (1/7), diabetes mellitus tipo 1 controlada con insulina (1/7), alcoholismo y tabaquismo en el primer trimestre (1/7), madre con atopía a pelos de animales (1/7).

Las malformaciones del sistema nervioso asociados a Hidrocefalia fueron: la malformación de Dandy-Walker (1/7), romboencefalosinapsis + estenosis acueductal (1/7), malformación de Arnold Chiari tipo II (1/7), estenosis del acueducto de Silvio (2/7), agenesia del cuerpo calloso + estenosis acueductal y del septum pellucidum (2/7). Un caso con defectos costovertebrales graves compatibles con síndrome de Jarcho-Levin.

DISCUSION.

En nuestro estudio se encontraron malformaciones del sistema nervioso y del esqueleto axial que no se han reportado en el síndrome VACTERL-H., véase la tabla 1 y 2.

Del total de casos, seis fueron productos del primer embarazo y uno fue el sexto producto de la gestación. (Véase tabla 3)

Todos los casos se consideraron esporádicos, debido a que fue la primera gesta y ninguna tenía antecedentes de hijos con malformaciones en el núcleo familiar.

De las causas de hidrocefalia encontradas en nuestros casos fueron (tabla 4).

Estenosis del acueducto de Silvio: Es la malformación mas frecuente del hidrocéfalo congénito, y su desarrollo embriogénico es mayor entre la 15a y 17a semana de gestación, al ocurrir la elongación del mesencéfalo, asociado a la constricción normal del acueducto.

Malformación de Arnold-Chiari.- afecta la estructura de la fosa posterior. Se dividen en dos variedades:

Tipo I.- Se presenta principalmente en adolescentes. Las amígdalas situadas en posición inferior sufren herniación caudal, es decir se desplazan por el canal vertebral y producir compresión bulbar. El vermis ventral no esta afectado.

Tipo II.- Esta malformación se reconoce in útero y en recién nacidos. Consiste de varios componentes, como son: malformación ósea del foramen mágnum, deformación del cerebelo (hipoplasia cerebelar o fusión del vermis con las amígdalas) en su línea media con desplazamiento caudal del vermis a través del foramen, también puede haber anomalías como la elongación y desplazamiento caudal de la medula cervical.

Agenesia del cuerpo calloso.- que se traduce como ausencia de los haces de la sustancia que llevan las proyecciones corticales de un hemisferio a otro. Pueden ser completas o parciales, en este último caso la porción caudal del cuerpo calloso esta ausente o a veces este defecto esta ocupado por un lipoma.

Malformación de Dandy Walker.- Combinación de agenesia del vermis cerebelar, dilatación quística del cuarto ventrículo y agrandamiento de la fosa posterior.

Romboencefalosinapsis.- Consiste en hipoplasia cerebelar, debido a fusión de los hemisferios cerebelares y núcleo dentado, ausencia de vermis y núcleos del techo paleocerebelar, además de olivas displásicas, y otras anomalías de la línea media.

También se encontraron otras malformaciones esqueléticas, la principal fue una malformación costovertebral grave, compatible con síndrome de Jarcho-Levin.

Con excepción de la estenosis acueductal, la malformación de Arnold Chiari y la agenesia del cuerpo calloso, hay malformaciones complejas encontradas en nuestra revisión, no están descritas en la literatura como asociadas al síndrome VACTERL-H, lo que permite ampliar el espectro de malformaciones complejas del sistema nervioso central (véase tabla 4) y del esqueleto axial asociadas a este síndrome complejo.

El resto de las malformaciones encontradas tanto cardíacas, renales, vertebrales, esofágicas, anales, del esqueleto axial y extremidades fueron de gravedad variable, como se describe en las tablas 1 y 2.

Aunque el síndrome VACTERL-H es un trastorno grave, se pueden realizar tratamientos neuroquirúrgicos que pueden permitir una supervivencia más prolongada.⁹

Existe un complejo cerebro-cardio-radio-reno-rectal que incluye otros síndromes (Baller-Gerold, Steinfeld, Von Voss-Cherstvoy) con malformaciones del cerebro en el que hay que hacer diagnóstico diferencial del síndrome VACTERL-H.¹²

TABLAS Y GRAFICOS.

TABLA.- 1 HALLAZGOS MACROSCÓPICOS

MALFORMACIONES	CASO 1	CASO 2	CASO 3
ANOMALIAS VERTEBRALES.	Hemivértebra de la tercera torácica.	Tórax estrecho Hemivertébras torácicas Agenesia del sacro Fusión de 2 últimas vértebras lumbares	Escoliosis torácica izquierda. Escoliosis lumbar izquierda. Hemivertebra de cuerpos vertebrales en región toraco-lumbar. Disrafia vertebro-lumbar con mielomeningocele roto.
ANOMALIAS ANALES		Malformación ano-rectal alta con estenosis Ano-rectal	Malformación ano-rectal alta con atresia anal y apéndice cutáneo anal.
CARDIOPATIAS	Comunicación interventricular perimembranosa. Comunicación interauricular tipo ostium secundum.		
FISTULA TRAQUEOESOFÁGICA	Fístula traqueoesofágica tipo C.		
ANOMALIAS RENALES		Agenesia del sistema Urinario	Fusión medial de ambos riñones. Hidroureter unilateral derecho. hidrovejiga.
ANOMALIAS DE LAS EXTREMIDADES	Agenesia de huesos del dedo pulgar de la mano izquierda.	Agenesia del pie derecho y de peroné. Pie talo izquierdo.	
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	Estenosis congénita del acueducto de Silvio. Hidrocefalia.	Malformación acueductal tipo forking. Hidrocefalia. Hipoplasia del cerebelo.	Malformación de Arnold Chiari tipo II.
OTRAS ALTERACIONES		Genitales externos Indiferenciados. Testículos Intraabdominales. Arteria umbilical única. Facies de Potter oligohidramnios.	Presencia de siete costillas derechas e izquierdas.

TABLA.- 2 HALLAZGOS MACROSCÓPICOS

MALFORMACION	CASO 4	CASO 5	CASO 6	CASO 7
ANOMALIAS VERTEBRALES	Raquisquis toraco-lumbar. Mielomeningocele torácico.	Hemivértebras cervicales y torácicas.	Defecto de segmentación vertebral múltiple con fusión costal proximal (síndrome Jarcho-Levin).	Hemivertebras torácicas y lumbares.
ANOMALIAS ANALES		Atresia anal	Malformación anorectal media con estenosis rectal en el piso pélvico y ano imperforado.	
CARDIOPATIAS	Comunicación interventricular de tipo muscular.			Persistencia de conducto arterioso.
FISTULA TRAQUEOESOFÁGICA	Atresia esofágica con fístula traqueo-esofágica.	Fístula traqueo-esofágica.		Atresia esofágica
ANOMALIAS RENALES			Doble urétero bilateral. Displasia quística cortical renal bilateral.	Doble urétero fusionados izquierdos. Hidronefrosis.
ANOMALIAS DE LAS EXTREMIDADES		Aplasia de radio izquierdo. Hipoplasia de radio y cúbito. Agenesia de pulgar izquierdo. Agenesia de 3 falanges derechas (2 dedos).	Pie equinovaro bilateral.	
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	Malformación de Dandy-Walker. Hidrocefalia congénita. Encefalocele occipital. Meningocele occipital.	Agenesia del cuerpo caloso y del septum pellucidum. Hidrocefalia.	Agenesia de cuerpo caloso. Hidrocefalia. Estenosis del acueducto de Silvio.	Estenosis del acueducto de Silvio. Hidrocéfalo no comunicante. Romboencefalo sinapsis.
OTRAS ALTERACIONES	Tres lóbulos de pulmón izquierdo (isomerismo izquierdo). Agenesia renal y uretral izquierda. Arteria umbilical única.	Arteria umbilical única. Hipoplasia de suprarrenales. Megavejiga.	Anotia bilateral. Hipoplasia de útero y ovarios. Divertículo de Meckel. Hipoplasia pulmonar.	Microtía derecha.

TABLA.- 3 CARACTERISTICAS GENERALES DE IMPORTANCIA

	CASO 1	CASO 2	CASO 3	CASO4	CASO 5	CASO 6	CASO 7
Edad de Gestación	36.6sdg	24sdg	39.1sdg	36.3sdg	34.2sdg	35sdg	35sdg
Sexo	Masculino	Indiferenciado	Masculino	Masculino	Masculino	Femenino	Femenino
Peso al nacer (g)	2200	580	2340	3100	1560	1790	2450
Edad posnatal	6 días	Óbito	3 días	1 hora	30 minutos	1 hora	40 días
Edad de la madre	30 años	16 años	17 años	20 años	20 años	21 años	19 años
Numero de gesta	Sexta	Primera	Primera	Primera	Primera	primera	Primera
Antecedente patológico importante	Ninguno	Diabetes gestacional tratada con insulina.	Madre alérgica al pelo de gatos	ingesta de alcohol y tabaco en el primer trimestre	Ninguno	Madre diabética tratada con insulina	Posoperado de plastia de atresia esofágica + derivación ventriculoperitoneal.

Tabla 4.- HALLAZGOS DE CAUSAS DEL HIDROCÉFALO

Obstrucción del flujo del líquido cefalorraquídeo (No comunicante).

- -Estenosis acueductal (2/7).
 - -Malformación de Arnold-Chiari tipo II (1/7).
 - -Malformación de Dandy-Walker (1/7).
 - -Romboencefalosinapsis (1/7).
 - Agenesia del septum pellucidum y cuerpo calloso (1/7).
 - Estenosis acueductal + hipoplasia del cerebelo (1/7).
-

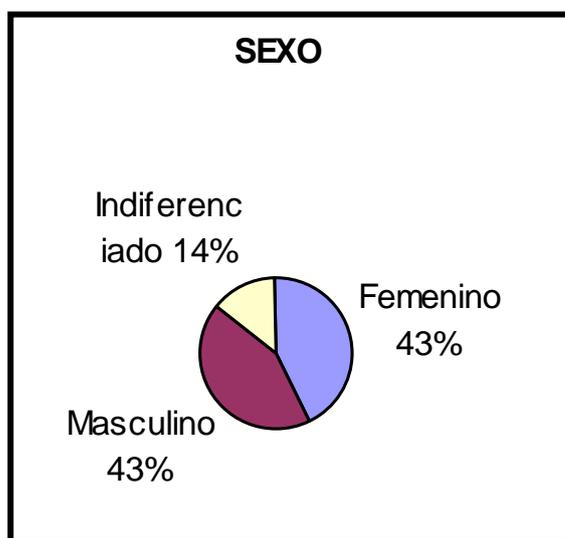


Gráfico 1.- No hay predominio en el sexo.

IMÁGENES

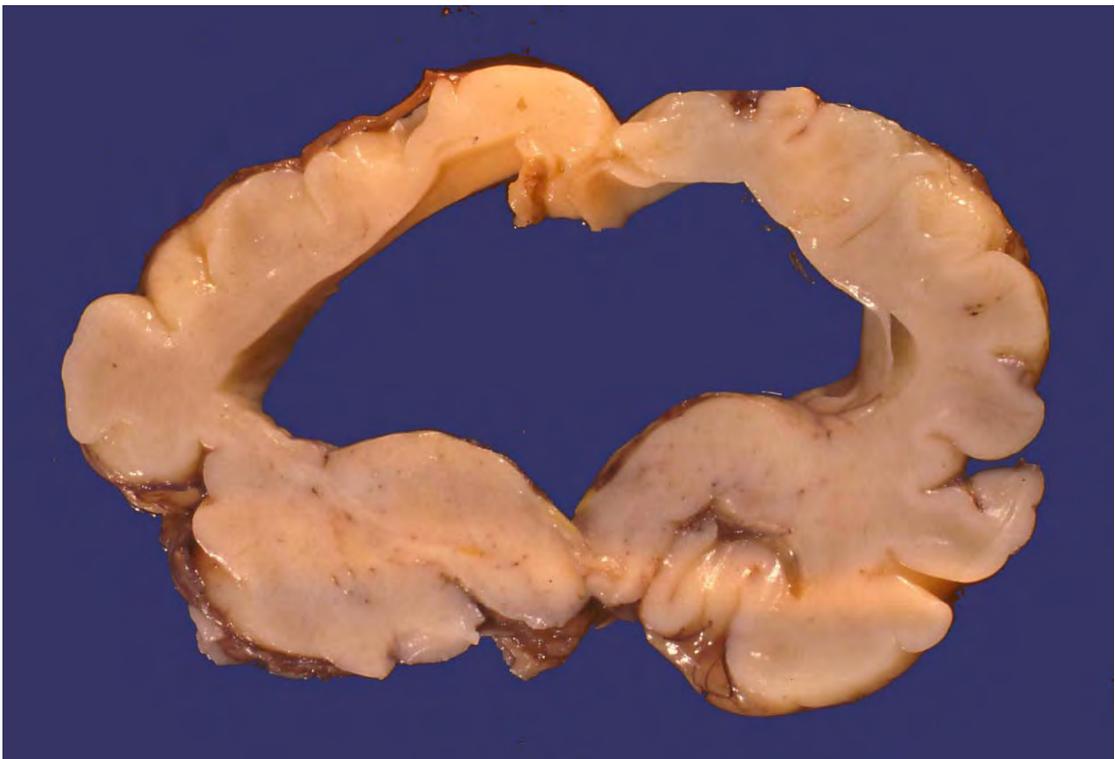


FIG.-1 Corte coronal que muestra hidrocefalia univentricular con agenesia del septum pellucid.



Fig. 2. corte axial del mesencéfalo que muestra estenosis total del acueducto de Silvio.



Fig. 3.- fotomicrografía que muestra el acueducto con disminución de su luz y recubierto por epitelio ependimario intacto y parénquima normal.

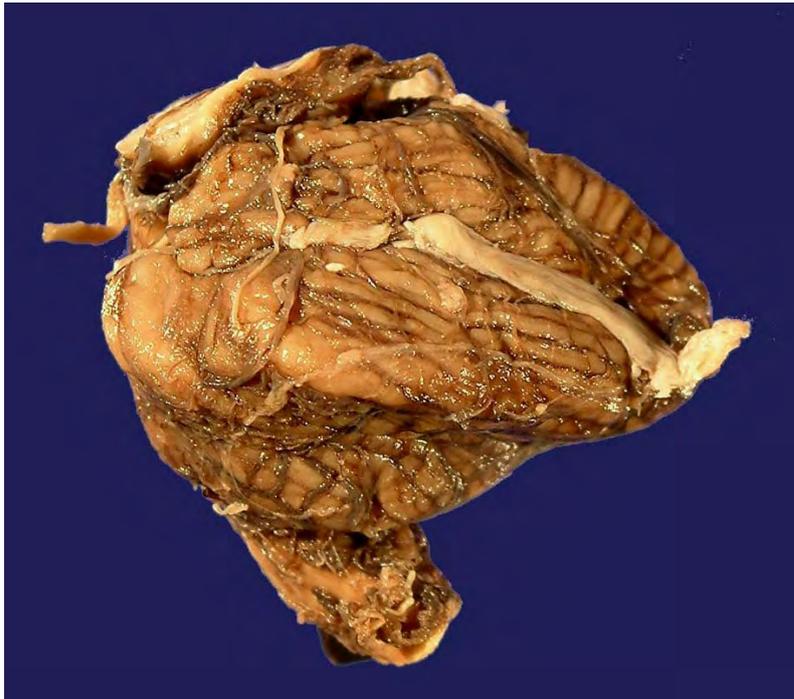


Fig 4. Malformación de Arnold Chiari, se observa desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas.



Fig. 5.- Romboencefalosinapsis. Hay hipoplasia cerebelar y fusión de ambos hemisferios con el vermis.



Fig. 6.- Corte transversal del cerebelo que muestra fusión de las folias en la línea media. Los núcleos dentados forman una sola línea de unión.



Fig. 7.- Malformación de Dandy-Walker. Se observa un gran quiste dependiente del cerebelo. Las paredes del quiste son delgadas y transparentes.

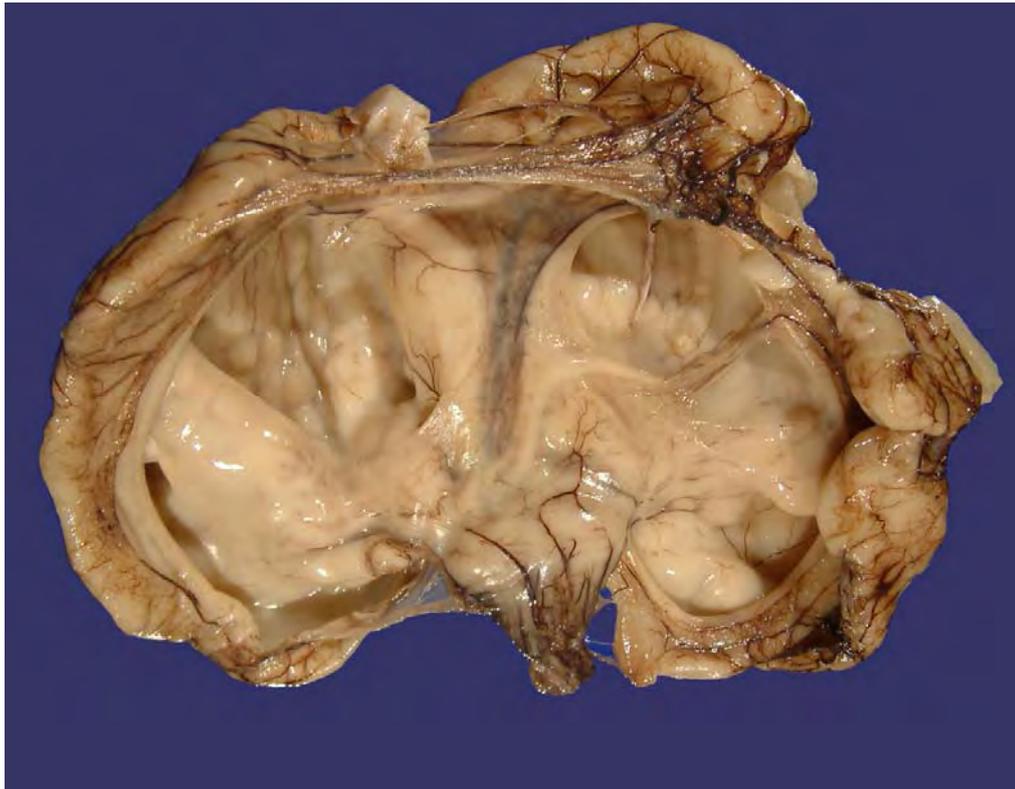


Fig. 8 Malformación de Dandy-Walker. El quiste se ha abierto y se observa holoprosencefalia, además el cerebelo y los núcleos mesencefálicos fusionados.



Fig. 9.- Superficie de corte, vista anterior, fusión medial de ambos riñones con dilatación del uréter derecho y la dilatación pielocalicial.

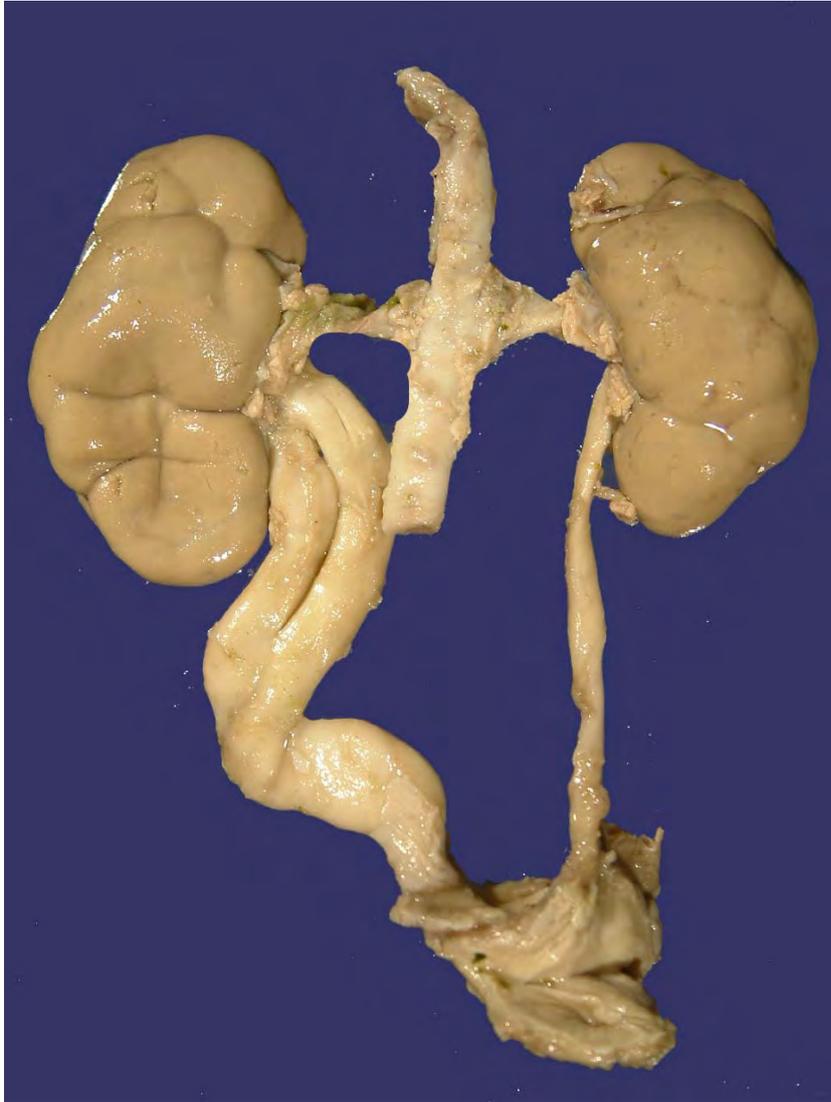


Fig. 10.- vista posterior que muestra la porción distal del uréter izquierdo bifurcado y dilatado.



Fig.- 11. Vista anterior del riñón izquierdo con dilatación pielocalicial y ureteral importante.



Fig.- 12. Isomerismo izquierdo. Se observan 3 lóbulos pulmonares del lado izquierdo.



Fig.- 13. Fístula traqueoesofágica tipo C con segmento superior en saco ciego y el segmento inferior se comunica con la traquea a través de la carina.



Fig.- 14.- Óbito de 24sdg antecedente de oligohidramnios. Obsérvese la agenesia de la pierna y pie derecho. En la radiografía se corroboró la agenesia de tibia, peroné y huesos del pie derecho.



Fig.- 15. Óbito de 34 sdg en la radiografía se observó aplasia de radio y cubito derecho, hipoplasia de radio y cubito izquierdo. También agenesia de 2 dedos de mano derecha.



Fig.-16. Radiografía toracoabdominal en el que observa escoliosis grave, hemivertebra y defectos costales torácicos graves, que asemejan tenazas de un cangrejo.

- 12.- Lurie IW, Ferencz C. VACTERL-hydrocephalus, DK-phocomelia, and cerebro-cardio-radio-reno-rectal community.
- 13.- Onyeije CI, Sherer DM, Handwerker S, Shah L. Prenatal diagnostic of sirenomelia with bilateral hydrocephalus: Report of a previously undocumented form of the VACTERL-H association. *Am J Perinatol.* 1998 Mar;15(3):193-7.
- 14.- Reardon W, Zhou XP, Eng Ch. A novel germline mutation of the *PTEN* gene in a patient with macrocephaly, ventricular dilatation, and features of VATER association. *J Med Genet* 2001 dec;38:820-823.
- 15.- Rink RC, Herndón CD, Cain MP, Kaefer M, Dussinger AM, King SJ, Casale AJ. Upper and lower urinary tract outcome after surgical repair of cloacal malformations: a three decade experience.
- 16.- Kumar V, Abbas AK, Fausto N. Patología estructural y funcional. 7ª edición. Elsevier; 2005. 1357-1360.
- 17.- Vatansever U, Basaran UN, Gûzel A, Acunas B, Balci S. VACTERL-H with triphalangeal thumb and hypothyroidism in a female patient. *Clin Dysmorphol.* 2004 Jan;13(1):29-30.
- 18.- Wang H, Hunter AG, 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 Aug 1;47(1): 114-117.