

112361 2

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA

SECRETARIA DE SALUD

DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO

HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO O.D.

SUBDIVISION DE ESPECIALIZACION
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
FACULTAD DE
U. N. A. M.

TITULO: ASOCIACION VACTER: Informe de 15 casos post mortem

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE ESPECIALIDAD EN

ANATOMIA PATOLÓGICA

SECRETARIA DE SALUD
HOSPITAL GENERAL DE MEXICO
CENTRALIZADO

DIRECCION DE ENSEÑANZA

PRESENTA

DRA. LISSET CASTRO GOMEZ

PROF. TITULAR: DR. AVISSAI ALCANTARA VAZQUEZ

MÉXICO D.F. NOVIEMBRE 2002

1030
[Handwritten signature]

EJEMPLAR UNICO

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN



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.

REVISTA MEDICA DEL
HOSPITAL GENERAL
 DE MEXICO, S.S.

Vol. 64, Núm. 3 • Julio-Septiembre 2001

Editorial

- 129 **Los niños también padecen cáncer**
 Beatriz Anzures López

Trabajos de Investigación

- 131 **Melanoma extracutáneo de cabeza y cuello. Estudio clínico-patológico de 19 casos**
 Minerva Lazos, Norma Suárez, Ludwig López
- 137 **Frecuencia de la patología quirúrgica tiroidea**
 Jorge Alberto López-López, Luis Mauncio Hurtado-López,
 Felipe Rafael Zaldivar-Ramírez, María Virgilia Soto-Abraham,
 Sara Arellano-Montaño
- 143 **Asociación VACTER. Informe de 15 casos post mortem**
 Lissel Castro G, Marco A Durán P
- 147 **Mioepiteliomas de glándula salival. Estudio citológico, histológico, inmunohistoquímico y de microscopía electrónica de cuatro casos**
 MB Romero-Guadarrama, P Alonso de Ruiz, H Cruz-Ortiz,
 HA Rodríguez-Martínez

Casos clínicos

- 152 **Enfermedad de Ollier de presentación bilateral. Reporte de un caso y revisión de la literatura**
 Ricardo César Pacheco López, Bertha Torres Gómez, Juan Antonio Ugalde Vitelly, Carlos del Vecchyo Calcano, Nicolás Sastré Ortiz
- 157 **Melanoma osteogénico (melanoma con metaplasia osteocartilaginosa). Presentación de un caso y revisión de la literatura**
 Humberto Cruz Ortiz, Virgilia Soto Abraham, Ma. Esther Gutiérrez Díaz Ceballos, Mónica Romero Guadarrama
- 162 **Estrangulación gástrica secundaria a hernia diafragmática traumática. Presentación de un caso**
 Raúl Sánchez-Lozada, Jorge Ortiz-González,
 Gerardo Ricardo Vega Chavaje

Educación médica continua

- 167 **Adolescentes**
 Alfredo Espinosa Morett, Beatriz Anzures López

Historia de la medicina

- 175 **Dr. Pedro Pablo Peredo Maya y la esofagoscopia en México (1867 7-1925)**
 Vicente B Caracedo Cortina

Cartas al editor

- 180 **Septiembre 19, 1985**
 José Luis Viramontes Madrid

- 188 **Instrucciones para los autores**



Indizada e incluida en:

Base de datos sobre Literatura Latinoamericana en Ciencias de la Salud (LILACS);
International Serial Data System;
 Periódica-Índice de Revistas Latinoamericanas en Ciencias-DBS-UNAM;
 CCPS-CONACYT;
 Bibliomex Salud;
Ulrich's International Directory

Compilada e incluida en:

CD-ROM de LILACS y
 Disco compacto ARTEMISA (CD-ROM) del CENIS

En INTERNET, Indizada y compilada en versión completa en Medigraphic, Literatura Biomédica:
www.medigraphic.com

TESIS CON
 FALLA DE ORIGEN



Asociación VACTER. Informe de 15 casos *post mortem*

Lisset Castro G,* Marco A Durán P*

RESUMEN

Se informan 15 casos de asociación VACTER, en siete de ellos se presentaron anomalías poco comunes. Las alteraciones más frecuentes en este estudio fueron: renales y vertebrales (86.6%), alteraciones de las extremidades (80%) y anales (73.3%). Dentro de las poco frecuentes destacan tres casos de VACTER con hidrocefalia, un caso de VACTER asociado a síndrome de Prune Belly y un paciente con pseudohermafroditismo femenino. Otros dos casos mostraron la asociación con un teratoma y displasia teratoide renal. Estos hallazgos extienden el espectro de malformaciones de la asociación VACTER.

Palabras clave: Asociación VACTER, síndrome VACTER-H, malformaciones congénitas.

ABSTRACT

In 15 cases of VACTER association, the most frequent anomalies were renal and vertebral (86.6%), anomalies of the limbs (80%) and anal anomalies (73.3%). There were 7 with uncommon anomalies including three cases with hydrocephaly, one with the Prune Belly syndrome and one with female pseudohermaphroditism; the other two cases were associated with a teratoma and a renal teratoid dysplasia. These findings enlarge the spectrum of malformations in the VACTER association.

Key words: VACTER association, VACTER-H syndrome, congenital malformations.

INTRODUCCIÓN

La asociación VACTER fue descrita por primera vez en 1973 por Linda Quan y David Smith y fue definida como "un espectro de defectos asociados" que incluye alteraciones vertebrales, atresia anal, fístula con atresia esofágica y displasia renal y radial; se observó que estas anomalías no ocurrían al azar, sino como parte de un amplio espectro de malformaciones.¹ A partir de entonces, se han agregado otras anomalías que han sido sumadas al acrónimo VACTER, C para las cardíacas, L para las alteraciones de las extremidades y H cuando existe hidrocefalia.^{2,3}

Se informan 15 casos de autopsia con asociación VACTER que presentaron malformaciones poco fre-

cuentes con lo que se amplía el espectro de este grupo heterogéneo de asociación de anomalías.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron los protocolos de autopsias del archivo de patología *post mortem* de la Unidad de Patología del Hospital General de México y Facultad de Medicina de la UNAM entre los años de 1989-1999. En 8,083 autopsias realizadas se seleccionaron los casos diagnósticos de asociación VACTER de acuerdo a tres o más de los criterios morfológicos descritos previamente por Quan y Smith.¹ Se seleccionaron 15 casos, de los cuales se revisaron protocolos de autopsia, expedientes clínicos, radiografías y cortes histológicos de cada uno. Los datos obtenidos fueron agrupados de acuerdo a frecuencia, edad, sexo y tipo de malformación. Los casos en los que no fue posible recabar datos clínicos, radiológicos y/o laminillas fueron excluidos.

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

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

RESULTADOS

En 8,083 autopsias se encontraron 15 casos con asociación Vacter, de éstos nueve correspondieron al sexo masculino (64%), cuatro al femenino (29%) y uno (7%) fue pseudohermafrodita femenino. En ocho casos el espectro de la edad fue entre 27 y 39 semanas de gestación (SDG) (promedio de 34.4). En siete casos, la edad fluctuó entre uno y 330 días de vida extrauterina con un promedio de supervivencia de 52.8 días.

Las alteraciones renales y vertebrales fueron las más frecuentes, se presentaron en 13 casos (86.6%) respectivamente; alteraciones de las extremidades en 12 casos (80%); anales en 11 casos (73.3%); cardíacas en 10 casos (66.6%), traqueoesofágicas (Figura 1) en 9 casos (60%) e hidrocefalia en tres casos (20%). Dentro de las alteraciones renales, la displasia renal se encontró en cinco casos (38.4%) y agenesia renal en dos (15.3%). Entre las anomalías vertebrales, las más frecuentes fueron hemivértebras (Figura 2) y displasia de cuerpos vertebrales en cinco casos



Figura 1. Vista posterior de la tráquea en donde se observa atresia de esófago y fístula traqueoesofágica.

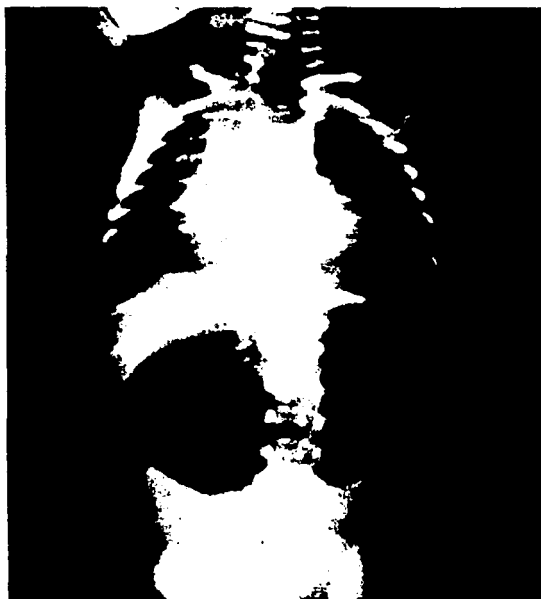


Figura 2. Radiografía de la columna vertebral que muestra alteración en la segmentación de las vértebras lumbares y torácicas.

(38.4%). Se registró ano imperforado en tres casos (27.2%), atresia y agenesia anal (Figura 3) en dos (18.1%). La persistencia del conducto arterioso fue la más frecuente de las alteraciones cardíacas y se encontró en cuatro casos (40%). Entre las alteraciones traqueoesofágicas se encontró atresia esofágica pura en dos casos (22.2%), fístula traqueoesofágica sin atresia en uno (11.11%), fístula traqueoesofágica con atresia en cinco (55.5%). En cuanto a las alteraciones de las extremidades, se registró pie equino varo en dos casos (16.6%). Se detectó hidrocefalia en tres casos (Figura 4). Entre otras anomalías asociadas destacan las genitales en 10 casos (66.6%); las más comunes de éstas fueron las uretrales (agenesia de uretra, desembocadura de uretra en clitoris y estenosis uretral) en tres casos (30%) y alteraciones de las bolsas escrotales (ausencia de bolsas escrotales y bolsa escrotal hipoplásica) en dos (20%). Las anomalías faciales se presentaron en cinco casos (33.3%); entre éstas, las más comunes fueron alteraciones de los pabellones auriculares en cuatro de cinco casos (80%).

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

DISCUSIÓN

En 1973 Quan y Smith describieron a la asociación VACTER como un "espectro de malformaciones que ocurren en diferentes órganos y sistemas" sin presentación al azar, sino como parte de un amplio espectro de malformaciones, requiriéndose tres o más de los criterios descritos para el diagnóstico por los autores citados previamente. Recientemente se han agregado otras anomalías, tales como anestesia corneal congénita,⁴ malformaciones genitourinarias como triplicación ureteral bilateral, riñones ectópicos fusionados, agenesia, ectopia, hipoplasia y displasia renal, riñones poliúísticos, hipoplasia y duplicación útero vaginal, pseudohermafroditismo,^{5,6} escroto bifido y displasia peniana^{7,8} entre otras.

Los componentes principales de la asociación VACTER se han asociado con otras malformaciones poco comunes como microgastria⁹ y la tríada de Goldenhar, que consiste en quistes dermoides epibulbares, apéndices preauriculares y anomalías vertebrales.¹⁰ La combinación VACTER e hidrocefalia es una condición poco frecuente que ha sido descrita con herencia autosómico recesiva, dominante y ligada al sexo, aunque también se han descrito casos esporádicos.¹¹⁻¹⁴ Las principales causas de hidrocefalia informadas previamente en la literatura se deben casi siempre a estenosis congénita del acueducto de Silvio; de nuestros tres casos, sólo uno se debió a esta alteración. Los pacientes con síndrome VACTER-H tienen peor pronóstico que aquellos sin hidrocefalia.^{5,12} Hay evidencia de que existe una relación entre la asociación



Figura 4. Corte coronal del encéfalo que presenta agenesia del cuerpo calloso con dilatación de los ventrículos laterales en un caso de síndrome de VACTER-H.

VACTER-H y la anemia de Fanconi.^{19,20} La etiología de la asociación VACTER es incierta en la mayoría de los casos;¹⁵ sin embargo, se cree que estas alteraciones ocurren antes del día 35 del desarrollo embrionario¹ y se ha descrito una mutación puntual en la asociación VACTER en un hijo de una familia con un síndrome mitocondrial;¹⁶ además, forma parte de la displasia mesodérmica axial que agrupa a varios síndromes que comparten defectos en el desarrollo del mesodermo caudal,¹⁷ también se ha asociado a ingesta materna de alcohol, hidantoína, estrógenos y progesterona.¹⁸

En uno de los casos se encontraron anomalías descritas en el síndrome de Prune Belly, tales como: abdomen prominente, arteria umbilical única, enfermedad glomeruloquistica, dilatación de cálices y pelvis renal, hipoplasia prostática, estenosis de la uretra y criptorquidea bilateral. El síndrome de Prune Belly y la asociación VACTER-H con carácter esporádico ha sido descrito previamente.²⁰ Entre otras malformaciones poco comunes asociadas a VACTER se presentó un caso con pseudohermafroditismo femenino y sólo existe un caso reportado en la literatura.¹⁴

El estudio de necropsia es importante para conocer nuevas malformaciones, también es necesario el estudio molecular de pacientes con malformaciones graves incompatibles con la vida. El pronóstico depende en cada caso del número de anomalías y de la gravedad de éstas, para lo cual será útil el diagnóstico prenatal desde etapas tempranas del desarrollo embrionario.



Figura 3. Malformación anorrectal alta con dilatación del extremo distal del colon.

TESIS CON
FALLA EN ORIGEN.

BIBLIOGRAFÍA

1. Quan and Smith. The VATER association. *J Pediatr* 1973; 82: 104-107.
2. Rittler M, Paz J, Castilla E. VACTERL association, epidemiologic definition and delineation. *Am J of Med Genet* 1996; 63: 529-536.
3. Medina G, Ridaura C. Asociación VATER. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1992; 4: 231-240.
4. Cruysberg J, Draaijer R, Pinckers A, Brunner G. Congenital corneal anesthesia in children with VACTERL association. *Am J of Ophth* 1998; 125: 96-98.
5. Golomb J, Ehrlich R. Bilateral ureteral triplication with crossed ectopic fused kidneys associated with the VACTERL syndrome. *J Urol* 1989; 141: 1398-1399.
6. Rubenstein M, Meyer R, Berstein J. Congenital abnormalities of the urinary system. *J Pediatr* 1961; 58: 356-366.
7. Apold J, Dahl E, Aarskog D. The VATER association: malformations of the male external genitalia. *Acta Pediatr Scand* 1976; 65: 150-152.
8. Burhan S, Nancy J, Smith E. Genital malformations in a child with VATER association. *Am J Dis Child* 1979; 133: 438-439.
9. Hasegawa S, Kohno S, Tamura K, Urushihara N. Congenital microgastria in an infant with the VACTERL association. *J Ped Surg* 1993; 28: 782-784.
10. DeRespinis P, Napolitano J. Dermoid cyst and ipsilateral defects in VACTER association. *Clin Ped March* 1992; 184-186.
11. Iafolla A, McConkie-Rosell A, Chen Y. VATER and hydrocephalus: distinct syndrome? *Am J Med Genet* 1991; 38: 46-51.
12. Evans J, Stranc L, Kaplan P, Hunter A. VACTERL with hydrocephalus: further delineation of the syndrome. *Am J Med Genet* 1989; 34: 177-82.
13. Lurie I, Charlotte F. VACTERL-Hydrocephaly, DK-phocomelia, and cerebro-cardio-radio-reno-rectal community. *Am J of Med Genet* 1997; 70: 144-149.
14. Ozbey H, Ozbey N. Association of ambiguous genitalia with VATER anomalies. *Pediatr Surg Int* 1997; 12: 230.
15. Damian M, Seibel P, Schachenmayr W, Reichmann, Dorn-dorf W. VACTERL with the mitochondrial NP 3,243 point mutation. *Am J Med Genet* 1996; 62: 398-403.
16. Khoury M, Cordero J, Greenberg F, Levy M, Erickson D. A population study of the VACTERL association: evidence for its etiologic heterogeneity. *Pediatrics* 1983; 71: 815-820.
17. Nora J, Nora A, Blu J, Ingram J, Fountain A, Peterson M et al. Exogenous progestogen and estrogen implicated in birth defects. *JAMA* 1978; 240: 837-843.
18. 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.
19. Porteous M, Cross I, Burn J. VACTERL with hydrocephalus: one end of the Fanconi anemia spectrum of anomalies? *Am J Med Genet* 1992; 43: 1032-1034.
20. Durán M, Solís V. Convergencia de los síndromes VACTER-H y Prune Belly. *Rev Med Hosp Gen Mex* 2000; 63: 196-199.

Dirección para correspondencia:

Marco A. Durán Padilla
Hospital General de México
Unidad de Patología
Dr. Balmis núm.148.
Col. Doctores
06720 México, D.F.
Tel: 55-78-46-08
E-mail: markdur@yahoo.com

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN