

Conflito de interesses: os autores declararam que não existem conflitos de interesses.



Citação: Morais AS et al. (2019), ASSOCIAÇÃO VACTERL: RELATO DE CASO, 6(3): 45-48.

Instituição:

¹ Médico Residente em Cirurgia Geral do Hospital Universitário Presidente Dutra, São Luís, Maranhão, Brasil.

² Discente do curso de Medicina da Universidade Federal do Maranhão, São Luís, Maranhão, Brasil.

³ Discente do curso de Medicina da Universidade Federal do Maranhão, Pinheiro, Maranhão, Brasil.

⁴ Discente do curso de Medicina da Universidade Federal do Maranhão, Imperatriz, Maranhão, Brasil.

⁵ Professor Doutor e médico cirurgião geral vinculado a Universidade Federal do Maranhão, São Luís, Maranhão, Brasil.

Autor correspondente:

Adriano Sousa de Morais
adrianosousa180@hotmail.com.

Editor: Guedes V. R. Medicina, Universidade Federal do Tocantins, Brasil.

Publicado: 23 de dezembro de 2019.

Direitos Autorais: © 2019 Morais et al. Este é um artigo de acesso aberto que permite o uso, a distribuição e a reprodução sem restrições em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

RELATO DE CASO

ASSOCIAÇÃO VACTERL: RELATO DE CASO

VACTERL ASSOCIATION: A CASE REPORT

Adriano Sousa de Morais¹; Benito Junior Santos da Costa¹; Thállisso Martins da Silva Rodrigues²; Filiph Fernandes de Sousa Matos²; Iuri Almeida Matias da Paz²; José Rodolfo Teixeira da Cunha²; Gizele de Oliveira Santos Silva³; Wendelly Beserra Silva⁴; Orlando José dos Santos⁵.

RESUMO

Diversas anomalias congênitas se manifestam caracterizando problemas diversos e causando transtornos ao indivíduo, mostrando relevante causa de sofrimento e prejuízo à saúde do ser humano. Especificamente no Brasil, as anomalias congênitas têm aumentado progressivamente, entre os anos de 1980 e 2000, essa transferiu-se da quinta para a segunda posição na causa dos óbitos em menores de 1 ano. Algumas anomalias congênitas podem acontecer em concorrência, sendo consideradas as suas diversas implicações conjuntas.

Palavras-chave: Anomalias Congênitas; Cirurgia Pediátrica; VACTERL.

ABSTRACT

Several congenital anomalies manifest themselves characterizing diverse problems and causing disorders to the individual, showing relevant cause of suffering and damage to human health. Specifically in Brazil, the congenital anomalies have increased progressively, between the years 1980 and 2000, this has moved from the fifth to the second position in the cause of deaths in children under 1 year. Some congenital anomalies can happen in competition, being considered their several joint implications.

Keywords: Congenital anomalies; Pediatric Surgery; VACTERL.

INTRODUÇÃO

Diversas anomalias congênitas se manifestam caracterizando problemas diversos e causando transtornos ao indivíduo, mostrando relevante causa de sofrimento e prejuízo à saúde do ser humano. Especificamente no Brasil, as anomalias congênitas têm aumentado progressivamente, entre os anos de 1980 e 2000, essa transferiu-se da quinta para a segunda posição na causa dos óbitos em menores de 1 ano. Algumas anomalias congênitas podem acontecer em concorrência, sendo consideradas as suas diversas implicações conjuntas¹.

VACTERL é a denominação dada à concorrência esporádica e não aleatória de diversas anomalias². Descritivamente se refere a defeitos vertebrais (V), atresia anal (A), cardiopatia (C), fístula traqueoesofágica com ou sem atresia de esôfago (TE), displasia renal (R) e defeitos nos membros (L)³. Existem alguns critérios para definição diagnóstica de VACTERL e embora haja variação nesses critérios diagnósticos, a maioria dos médicos e pesquisadores considera VACTERL quando há pelo menos a presença de três componentes^{4,5}.

Quan e Smith⁶ definiram o acrônimo VATER em 1973, inicialmente o acrônimo considerava somente defeitos vertebrais (V), atresia anal (A), fístula traqueoesofágica com ou sem atresia de esôfago (TE) e displasia radial. Apenas um ano mais tarde as anomalias renais foram consideradas em "R", ficando contidas junto às displasias radiais⁷. No mesmo ano que foram consideradas as anomalias renais por Quan e Smith, Tentamy et al. acrescentaram na sigla as anomalias cardíacas (C) e defeitos nos membros (L), a sigla foi então atualizada para VACTERL³.

Segundo a realização de estudos epidemiológicos de base populacional em nascidos vivos, essas anomalias relacionadas ao VACTERL ocorrem numa incidência de 1 em 10.000 a 1 em 40.000, atualmente, nenhuma etiologia comum da associação VACTERL é conhecida e um fundo heterogêneo para o fenótipo é provável⁸.

A manifestação percentual das diversas anomalias genéticas em portadores de VACTERL é variável, alguns valores podem ser destacados, como as anomalias vertebrais que ocorrem em 60-80% dos casos, já a atresia anal é incidente em 90% das vezes, a ocorrência de malformações cardíacas se dá em 40-80% e fístula traqueoesofágica em 50 a 80%, anomalias renais tem ocorrência registrada em 80%, enquanto os defeitos nos membros podem ser observados em 50% dos pacientes⁵.

A mortalidade neonatal ocorre em 28% dos casos, os nascidos que sobrevivem enfrentam alguns desafios no decorrer do desenvolvimento, como diversas cirurgias, contudo, esses pacientes tem um desenvolvimento neurocognitivo normal⁹.

RELATO DO CASO

M.L.S.C, 4 anos, feminino, parda, natural e residente de Imperatriz, Maranhão. Mãe não realizou pré-Natal. Nascida de parto vaginal, chorando ao nascer, sem necessidade de medidas de suporte, pesando 2.850 gramas, perímetro cefálico

de 32 cm e APGAR 8/9. Possui dois irmãos, sendo a única com malformações; avó nega outros parentes com malformações. Em relação ao seu desenvolvimento, iniciou os primeiros passos com 1 ano e 4 meses, iniciou a falar com 1 ano e 2 meses, não tem educação formal, tem atividades recreativas com os irmãos, mas não socializa com outras crianças.

Avó relata malformação anorretal desde o nascimento, embora não tenha sido relatada na maternidade. Com 7 dias de vida (04 de julho de 2014) a família percebeu que a criança defecava continuamente e decidiram leva-la para consulta em Unidade Básica de Saúde local. Na ocasião, a recém-nascida foi encaminhada para o hospital de referência do município, onde foi realizada colostomia de dupla boca no mesmo dia (figura 1). Alguns dias após o procedimento, a menor retornou ao domicílio e não prosseguiu com acompanhamento médico especializado. Em 09 de Março de 2018 a paciente foi encaminhada para acompanhamento ambulatorial no Hospital Materno Infantil (HUMI) em São Luís, MA (local de referência pediátrica de alta complexidade), sendo internada dia 25 setembro 2018, mais de quatro anos após a produção da colostomia, para reconstrução de trânsito intestinal e anoplastia.



Figura 1. Colostomia em dupla boca.

Na ocasião da internação no HUMI, já com 4 anos de idade, a equipe se questionou sobre a necessidade de buscar outras anomalias. Logo, teve início a investigação de outras anomalias congênitas, pois a criança não fora investigada no passado. Solicitou-se ultrassonografia de rins e vias urinárias, cintilografia renal, ureterocistografia miccional, ressonância magnética de neuroeixo, radiografia de membro superior direito (MSD) e ecocardiograma. A cintilografia renal mostrou ausência do rim direito e função do rim esquerdo diminuído discretamente com sistema pielocalicial e ureter dilatados. A ureterocistografia evidenciou uretra com calibre preservado e com comunicação com a vagina, caracterizando trajeto fistuloso uretrovaginal proximal, foi visualizado ainda um segundo trajeto anômalo posterior, entre vagina e o reto, caracterizando trajeto fistuloso retovaginal. Foram observadas no término da investigação, além da anomalia anorretal, fístulas uretrovaginal e retovaginal, agenesia renal unilateral direita, deformidade em MSD com agenesia do primeiro quirodáctilo da mão direita (figura 2), espinha bífida em L5 (figura 3) e comunicação interventricular. Com esses dados em

mãos, foi caracterizado a síndrome VACTERL, embora a ausência da anomalia traqueoesofágica.



Figura 2. Agenesia radial direita e agenesia de primeiro quirodáctilo direito.



Figura 3. Espinha bífida em L5.

No dia 01 de outubro de 2018 foi realizada a cirurgia de correção da anomalia anorretal (figura 4), os dias seguintes foram realizadas dilatações anal seriadas. A paciente foi encaminhada para o devido tratamento das outras anomalias, sendo necessário seguimento com cardiopediatria, ortopediatria, nefropediatria e uropediatria.



Figura 4. resultado final da anoplastia.

A associação VACTERL é regularmente estabelecida pelo aparecimento de pelo menos três das seguintes malformações congênitas: anomalias vertebrais, atresia anal, anomalias cardíacas, fístula traqueoesofágica, anomalias renais e anormalidades nos membros^{10,11}. O caso exposto apresentou quase a totalidade do espectro VACTERL: Anomalia Anorretal, Fístula Vestibular, Agenesia Renal Unilateral Direita, Espinha Bífida em L5, deformidade em MSD e Comunicação Interventricular, um total de cinco malformações.

As anomalias anorretais são malformações congênitas relativamente comuns e são descobertas precocemente com o neonato ainda na maternidade. Na paciente exposta, a malformação anorretal passou despercebida pela equipe médica que fez o exame inicial do recém-nascido. Após a alta hospitalar, os pais do neonato perceberam alterações na frequência das eliminações fecais, ao procurar assistência médica a malformação anal foi diagnosticada. Esse fato enfatizada a importância do médico pediatra estar sempre atento as alterações nas eliminações dos neonatos nos primeiros dias de vida, ambicionando o diagnóstico e a investigação precoce de malformações anorretais¹².

Nos familiares da paciente nenhum caso de malformação foi relatado, maioria dos estudos sugerem heterogeneidade causal em pacientes com associação VACTERL. Como mostrado por Solomon^{10,11}, quase todas as causas genéticas identificadas em humanos foram relatadas em indivíduos isolados e estas representam apenas uma reduzida porcentagem entre todos os pacientes com VACTERL.

Como exposto em diversas séries de casos, os pacientes com anomalias anorretais são rotineiramente acometidos por anomalias congênicas adicionais. O tratamento cirúrgico e clínico de pacientes com malformações anorretais é extremamente variável e a coexistência de outras anormalidades congênicas pode resultar em um conjunto de cuidados bem mais complexo, indo de acordo com o que é defendido por Totonelli *et al*¹². O tratamento cirúrgico permite o funcionamento adequado do ânus, objetivando calibre e anatomia apropriado. Quanto mais precoce a correção, melhor é o desenvolvimento da inervação entre do canal anal, atingindo melhor funcionalidade.

As anomalias vertebrais têm possibilidade de afetar qualquer uma das vértebras, únicas ou múltiplas^{10,13,14}. Como explanado por Somolon *et al*¹³ e Oral *et al*¹⁴, além de anomalias vertebrais francas, malformações congênicas causadas por uma ausência de fusão das estruturas embrionárias da linha média podem acontecer. O caso exibido apresentou espinha bífida em L5, achado não descrito rotineiramente em portadores da associação de VACTERL.

As anomalias em membros superiores, especificamente as radiais, foram descritas no início como uma característica definidora da associação^{10,14}. No caso apresentado, através do estudo radiológico se evidenciou agenesia radial em membro superior direito e agenesia do primeiro quirodáctilo direito. A identificação permitiu planejar intervenções, como a fisioterapia precoce. Procedimento cirúrgico no membro foi descartado.

Malformações cardíacas são comuns à associação, estudos mostram que elas têm grande diversidade^{10,14}. O

DISCUSSÃO

defeito do septo ventricular é um dos mais rotineiramente detectado, nestes casos, a ecocardiografia tem um papel importante no diagnóstico e na análise da repercussão hemodinâmica. No caso retratado, estava presente uma pequena comunicação interventricular sem repercussão hemodinâmica. Sabendo que estes pequenos defeitos podem, em médio ou longo prazo, produzir alterações anatômicas cardíacas e aumentar o risco de infecções, a paciente foi aconselhada para o acompanhamento regular com cardiologista.

As anomalias renais podem ser acompanhadas de anomalias ureterais e geniturinárias^{10,14}. A paciente apresentou agenesia renal unilateral direita, fístulas uretrovaginal e retovaginal. As fístulas foram corrigidas e foi indicado acompanhamento regular com nefrologista.

Destarte, a associação de VACTERL traz a luz um conjunto de malformações com apresentação clínica diversa, que pode trazer sofrimento a curto, médio e/ou longo prazo para os portadores e enfatiza que o diagnóstico pré-natal e neonatal é extremamente importante, pois, o prognóstico e toda a conduta a ser aplicada após o nascimento serão definidos com base na gravidade das anomalias, mostrando ser um tema sempre pertinente entre clínicos, pediatras e cirurgiões.

CONCLUSÃO

Conclui-se com este trabalho o quão importante é o correto exame clínico, com a pronta identificação de anomalias congênitas ainda no período neonatal precocemente, possibilitando a intervenção cirúrgica, quando possível, no correto lapso temporal, com melhora de prognóstico.

REFERÊNCIAS

1. Horovitz DDG, Llerena JC, Mattos RA. Birth defects and health strategies in Brazil: an overview. *Cad. Saúde Pública* vol.21 No.4. 2005.
2. Salati SA, Rabah SM. VACTERL association. *Online J Health Allied Scs.* 2010; 9(2):15.
3. Bartels E, Jenetzky E, Solomon BD, Ludwig M, Schmiedeke E, Grasshoff-Derr S, Schmidt D, Ma"rzhseuser S, Hosie S, Weih S, Holland-Cunz S, Palta M, Leonhardt J, Scha"fer M, Kujath C, Ribmann A, No"then MM, Reutter H, Zwink N. Inheritance of the VATER/VACTERL association. *Pediatr Surg Int*, 2012. 28:681–685.
4. Puvabanditsina S, Gurpb JV, Februarya M, Khalila M, Maynea J, McConnella JA, Mehtaa R. VATER/VACTERL Association and Caudal Regression with Xq25-q27.3 Microdeletion: A Case Report. *Fetal and Pediatric Pathology*, 2016, VOL. 35, Nº. 2, 131–141.
5. Santos J, Nogueira R, Pinto R, Cerveira I, Pereira S. First trimester diagnosis of VACTERL association. *Clinics and Practice*, 2013.
6. 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; 82:104-7.

7. Reutter H, HilgerAC, Hildebrandt F, Ludwig M. Underlying genetic factors of the VATER/VACTERL association with special emphasis on the Brenal phenotype. *Mol Syndromol Pediatr Nephrol*, 2016, 31:2025–2033.
8. Winberg J, Gustavsson P, Papadogiannakis N, Sahlin E, Bradley F, Nordenskjold E, Svensson P, Annere G, Iwarsson E, Nordgren A, Nordenskjold4 A. Mutation Screening and Array Comparative Genomic Hybridization Using a 180K Oligonucleotide Array in VACTERL Association. *Plos One*. 2014.
9. Debost-Legrand A, Goumy C, Laurichesse-Delmas H, Dechelotte P, Perthus I, Francannet C, Lemery D, Gallot D. Prenatal Diagnosis of the VACTERL Association Using Routine Ultrasound Examination. *Birth Defects Research- part A*, 2015.
10. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:56.
11. Solomon BD, Baker LA, Bear KA, et al. An approach to the identification of anomalies and etiologies in neonates with identified or suspected VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, cardiac anomalies, renal anomalies, and limb anomalies) association. *J Pediatr*, 2014.
12. Totonelli G, Catania VD, Morini F, Fusaro F, Mosiello G, Iacobelli BD, Bagolan P. VACTERL association in anorectal malformation: effect on the outcome. *Pediatr Surg Int*, 2015; 31:805-808.
13. Solomon BD, Pineda-Alvarez DE, Raam MS, Bous SM, Keaton AA, Velez JI, et al. Analysis of component findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet A*. 2010.
14. Oral A, Caner I, Yigiter M, Kantarci M, Olgun H, Ceviz N, et al. Clinical characteristics of neonates with VACTERL association. *Pediatr Int*, 2012.