

VACTERL-AGENESIA PULMONAR UNILATERAL

Dr. Walter Tarifa Rodríguez - Médico de Planta, "C. S. San Benito"

Dra. Cinthia Claros Arispe - Médico Pediatra, "Hospital Materno Infantil German Urquidi".

RESUMEN

Las siglas VACTERL están formadas por el acrónimo inglés de los fundamentales órganos o estructuras embrionarias implicadas: Vértebras, Ano, Corazón, región Traqueo Esofágica, Riñón y extremidades superiores e inferiores, patología de incidencia estimada de 1 por 10 000 como causas de factores genéticos, virales déficit nutricionales (5), el diagnóstico descansa en la imagenología y el pronóstico muy reservado (9). El pronóstico de la enfermedad es malo falleciendo entre el 50-85% en el primer año de vida. Palabras Claves: Vacterl, Ageneia Pulmonar

SUMMARY

The initials VACTERL they are formed by the English acronym of the fundamental organs or implied embryonic structures: Vertebras, Anus, Heart, region Kidney and superior-inferior extremities, pathology of dear incidence of 1 for 10 000 like causes of nutritional factors genetic, viral deficit (5), in I diagnose she rests in the imagenolog and the one predicts very reserved (9). The presage of the illness is bad dying among 50-85% in the first year of live.

INTRODUCCION

El VACTERL es una asociación de alta frecuencia (conjunto de múltiples anomalías, que no pueden ser catalogadas como un síndrome, que se presenta en al menos dos individuos y no se deben al azar)

(1-2). Se trata de una enfermedad extremadamente rara del desarrollo embrionario, que afecta a diversas estructuras y vísceras (9-10).

El VACTERL fue descrito inicialmente como asociación o síndrome VATER formado por defectos vertebrales, ano imperforado, atresia (oclusión de una abertura natural) esofágica con fístula (comunicación anormal entre dos órganos internos o hacia la superficie corporal) traqueo esofágica, defectos en miembros superiores (polidactilia o sindactilia) (Img. 1). Luego se incluyó, la displasia (desarrollo anómalo de tejidos u órganos) radial y renal. Recientemente se asocia a hidrocefalia como una entidad aparte (2-3-4).

Las teorías propuestas para la patogenia de la agenesia pulmonar se encuentran por el daño o interrupción del desarrollo embrionario de la vasculatura (5-6). El tipo y severidad de las malformaciones estarían determinados por la edad gestacional al momento de actuar la gravedad y localización del daño tisular y la existencia de adherencias entre el tejido necrótico y los órganos contiguos (6-7). En el caso de la asociación antes descrita (agenesia pulmonar, anomalías faciales y alteraciones radiales) el defecto vascular podría corresponder a una alteración de los arcos aorticos.

Afecta preferentemente a varones en una proporción de 2,6:1. Se estima una frecuencia de alrededor de 1,6 / 10.000 nacidos vivos.

La sintomatología de la agenesia pulmonar es variable y puede no existir. Las manifestaciones consisten usualmente en cuadros respiratorios febriles a repetición, en algunos casos la única manifestación fue la taquipnea, los hallazgos clínicos son igualmente escasos, se describe disminución del murmullo vesicular del lado afectado y cambios percutorios, en particular en el area axilar e infraxilar. La ventilación en el pulmón contra lateral suelen ser normales (5-6-7-).

El pronóstico de la enfermedad es malo, falleciendo entre el 50-85% en el primer año de vida(8-9). No existe tratamiento curativo de la enfermedad, se utiliza un tratamiento de soporte dependiendo de la extensión y la severidad de las lesiones, corrigiéndose quirúrgicamente las lesiones, la mayoría no presenta retraso mental, por lo que merece realizar esfuerzos tanto quirúrgicos como de rehabilitación (6).

La pobreza semiológica del cuadro hace que el diagnóstico descansa en gran parte en la imagenología. Clásicamente, se describe la ausencia de imagen pulmonar en la radiografía de tórax asociada a desplazamiento mediastínico por enfisema compensatorio del pulmón contra lateral, el diagnóstico debe ser confirmado con tomografía convencional o helicoidal o resonancia magnética, la angiografía por RNM entrega información útil al demostrar los cambios vasculares asociados a la malformación (8-9).

El broncoscopio rígido tiene una utilidad limitada ya que solo permite diagnosticar la agenesia pulmonar que se acompaña de ausencia de bronquio principal del lado afectado, no así los casos en que hay aplasia pulmonar con carina o remanentes de esta.

CASO CLINICO

Imagen N° 1



Fuente: Propia

Paciente lactante menor de 2 meses de vida, sexo masculino, procedente del área rural, con antecedentes peri natales, hijo de madre adolescente de 15 años, parto eutócico hospitalario se desconoce su peso, con llanto inmediato, leche materna exclusiva, no existen datos sobre su APGAR. Presento un cuadro clínico de una semana aproximadamente con la característica de accesos de tos, taquipnea, acompañado de alzas térmicas que se incrementaron con mucha rinorrea, por lo que es atendido en Centro de Salud, donde recibió tratamiento según protocolo, sin presentar mejoría, en el intervalo de tres horas incrementa su cuadro con presencia de apnea, por lo que es referido al Hospital Materno Infantil German Urquidí.

Imagen N° 2

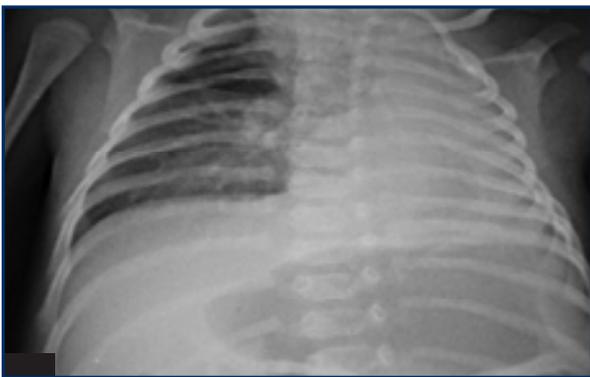


Fuente: Propia

Paciente en regular estado general, afebril hidratado, frecuencia respiratoria de 52 x*, frecuencia cardiaca 144x*, peso 3.800 gr., en cabeza orejas de implantación baja (Img. 2), Tórax elasticidad y expansibilidad conservada pulmones se auscultan roncus en ambos campos pulmonares a predominio del derecho, corazón sin alteraciones, abdomen blando depresible, no se palpan visceromegalias, orificio anal con presencia de fístula, miembro superior izquierdo acortado.

Se realiza radiografía de tórax donde se observa imagen hipodensa en campo pulmonar izquierdo (Img 3), el cuadro inicialmente es tratado como Bronconeumonía con Ampicilina, Gentamicina, nebulizaciones con Fenoterol (Berotec) y kinesioterapia.

Imagen N° 3



Fuente: Propia

Laboratorio con G.B.: 8.300 Segmentados 46, linfocitos 49, Hb: 7.9 Htc.: 24. Hemocultivo: Estafilococo Coagulasa Resistente, sensible a vancomicina, ciprofloxacina, eritromicina y gentamicina.

Es valorado por cirugía con el diagnóstico de síndrome de VACTERL y estenosis anal (Img 4).

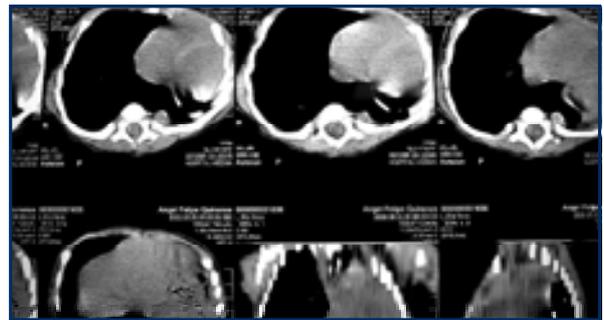
Imagen N° 4



Fuente: Propia

La tomografía de tórax revela agenesia pulmonar del lado izquierdo (Img 5).

Imagen N° 5



Fuente: Propia

La valoración de traumatología informa agenesia parcial de radio izquierdo tipo 2 y recomienda criterio de cirugía dentro de un mes (Img 6).

Imagen N° 6



Fuente: Propia

DISCUSION

Dentro de las asociaciones de alta frecuencia que aparecen en la literatura, solamente el VACTERL se ajusta a la definición. las otras dos, CHARGE y MURCS se encuadran mejor en lo que se entiende por síndrome(11).

La etiología no solo se basa en el defecto genético, influye el déficit alimenticio (vitamina A) y agentes virales (1-4-5-6-9).

La agenesia pulmonar unilateral es un trastorno raro, lo cual complica la sobrevivencia del paciente.

Las características mayores: displasia renal, agenesia u otras anomalías 73%, cardiopatías congénitas 73%, defectos en los cuerpos vertebrales 60%, malformaciones traqueo-esofágicas 60%, estenosis anal y otras malformaciones anales 56, displasia radial y otras malformaciones en la extremidades superiores 44%, características menores: malformaciones de las extremidades inferiores, hernia inguinal, anomalías costales, hernia inguinal, escoliosis, labio leporino y atresia de coanas(2-5-6-9).

El inicio y la evolución del cuadro son altamente variables, el pronóstico de los pacientes que superan la lactancia esta directamente asociado a las malformaciones concomitantes, siendo la mortalidad mayor en agenesia de pulmón, ya que estos pacientes tienen el corazón desplazado a la derecha lo que produce compresión de los grandes vasos, siendo esta la causa de muerte.

Existen muchos foros de pacientes y familiares con Vacterl donde el pronóstico es bueno luego de los dos o tres años de vida basado en cirugías reconstructivas (12).

El paciente fallece en su domicilio luego de tres semanas de alta solicitada.

BIBLIOGRAFIA

1. Hayes D, Sfeir V, Paniagua G."Agenesia pulmonar unilateral".Hospital obrero N°3" CNS-Santa Cruz. 2004.
2. Beemer F, Wanders R, Schutgens R: VACTERLS and hydrocephalus. Am J Med Genet 1991, 37:425-26.
3. Iafolla A, McConkie-Rosell A, Chen Y: VATER and hidrocephalus: distinct syndrome?. Am J Med Genet 1991, 38:46-51.
4. Porteous M, Cross I, Burn J: VACTERL with hydrocephalus: one end of the Fanconi anemia spectrum of anomalies?. Am J Med Genet 1991, 43:1032-1034.
5. Corsello G, Maresi E et al: VATER/VACTERL association: clinical variability and expanding phenotype including laryngeal stenosis. Am J Med Genet 1992, 44:813-15.
6. Froster-Iskenius U, Meineckel P: Encephalocele, radial defects, cardiac, gastrointestinal, atrial, and renal anomalies: a new congenital anomaly (MCA) syndrome?. Clin Dysmorphol 1992, 1:37-41.
7. Kunze J, Huber-Schumacher S, Vogel M: VACTERL plus hydrocephalus: a monogenic lethal condition. Eur J Pediatr 1992, 151:467-68.
8. Duncan P, Shapiro L: Interrelationships of the hemifacial microsomia - VATER, VATER and sirenomielia phenotypes. Am J Med Genet 1993, 47:75-84.
9. Schüller L, Salzano E: Pattern in multimalformed babies and the question os the relationship between sirenomielia and VATERL. Am J Med Genet 1994, 49:29-35.
10. Corsello G, Giuffré L: VACTERL with hydrocephalus: a further case with probable autosomal recessive inheritance. Am J Med Genet 1994, 49:137-8.
11. Izquierdo M,Avellaneda: Vacterl, sinonimos, Asociación Española para el Registro y estudio de las Malformaciones Congénitas. 2004. CódigoCIE-9-MC
12. Grupo de apoyo para Padres de niños nacidos con Vacterl : http://es.groups.yahoo.com/group/AE_FTE_VACTERL/