

Asociación VACTERL y fístulas paramedianas de labio inferior.

A propósito de un caso.

Tomás Soldevilla B, Sánchez Ruiz P, Reyزابال Ereño E, Sánchez Tudela P, Sauces Martínez E, Acero García de la Santa L, Muñoz López C, Torrente Fernández M, Suárez Lascano AB, Zriki Zahinos N, Prado Chaves A, García Muñoz AI, Arranz Boned M, Martínez Gómez AR, Del Castillo Velilla I, Santillana Ferrer L, Beraghi M, Vivar del Hoyo P, García Cabezas MA

Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España

CASO CLÍNICO

- Varón 6 meses
- Prematuro 35 semanas
- Cumple criterios de **asociación VACTERL**: presenta hemivértebra dorsal D10, ectopia renal con ambos riñones pélvicos e insuficiencia cardíaca por cardiopatía (comunicación interauricular Ostium Secundum y Comunicación Interventricular muscular).
- Hipotonía axial marcada con ROT normales, retraso psicomotor y microcefalia adquirida
- Hendidura en paladar duro de pequeño tamaño, con dificultad importante para la deglución → sonda nasogástrica durante el primer mes de vida
- Dos **depresiones paramedianas en el labio inferior**, asintomáticas en su inicio. A partir de los 6 meses de vida inicia drenaje similar a la saliva desde estas depresiones durante la masticación y el llanto.
- Ecografía transfontanelar, TC de suturas, estudio genético con cariotipo de CGH-Array sin alteraciones



DEFINICIONES

¿Qué es la asociación VACTERL?

Presuntamente relacionada con la agresión mesodérmica durante las primeras semanas del desarrollo embrionario

Al menos 3 de las siguientes:

- **V** → Anomalías **v**ertebrales
- **A** → **A**tresia **a**nal
- **C** → Defectos **c**ardíacos
- **T** → Alteraciones **t**raqueales
- **E** → Atresia **e**sofágica
- **R** → Alteraciones **r**enales
- **L** → Afectación de extremidades (**l**imbs)



¿Qué es el síndrome de van der Woude (SVDW)?

¿Y en cuanto a las fístulas paramedianas del labio inferior?

- Defecto congénito poco frecuente
- No incluidas dentro de asociación VACTERL
- **Hallazgo MUY CARACTERÍSTICO del síndrome de Van der Woude**

Puede ser la clave del diagnóstico

- Enfermedad rara (prevalencia 1-9/100.000 individuos)
↓
Pese a ello, forma más común de hendidura orofacial sindrómica (2% de las mismas)
- Sus mutaciones genéticas causales se presumen concernientes al desarrollo epidérmico y craneofacial
↓
70% de los casos presenta mutaciones en el gen IRF6 (cromosoma 1q32-q41)
- Se han descrito anomalías diversas asociadas (aunque raramente) a este síndrome, destacando las manifestaciones genitourinarias, las cardiovasculares y la asociación VACTERL

*
-Asociación usualmente esporádica
-Alto grado de heterogeneidad clínica y causal
-Con frecuencia se mantiene una adecuada función cerebral
-Pronóstico marcado por la gravedad de las manifestaciones físicas y por la posibilidad de su adecuada corrección quirúrgica

CONCLUSIONES

- Las fístulas labiales inferiores son, pese a ser frecuentemente desconocidas, un hallazgo muy característico del SVDW.
- El SVDW es la forma más común de hendidura orofacial sindrómica, llegando a representar el 2% de las mismas.
- Anomalías diversas han sido descritas asociadas a este síndrome, destacando, entre otras, anomalías genitourinarias y cardiovasculares que pese a manifestarse raramente podrían justificar las múltiples malformaciones (además de la asociación VACTERL) que presenta el paciente del caso
- La escasez de información con respecto a la patogenia de la asociación y la potencial calidad de vida que pueden alcanzar estos pacientes abren un interesantísimo frente dentro del ámbito pediátrico, y ponen en evidencia la necesidad de investigación y divulgación urgente