

Relato de um caso de associação de VACTERL e discussão acerca de seus aspectos prognósticos

Case report of VACTERL association and discussion about its prognostic aspects

Beathriz Fernanda Reis de Goes¹, Camila Huss Rodrigues¹, Gilberto Hishinuma²

RESUMO

Associação de VACTERL corresponde à combinação de três ou mais das seguintes malformações: **V**ertebrais, **A**tresia **A**nal, alterações **C**ardíacas, fístula **T**raqueo-esofágica com atresia de **E**sôfago, anomalias **R**enais e de membros (**L**imbs). Sua etiologia ainda é desconhecida, mas acredita-se que seja multifatorial, associada a mutações em genes como FOXF1 e ZIC3 e a fatores de risco maternos. No presente relato, descreve-se um caso de associação de VACTERL diagnosticado no Hospital Universitário Regional de Maringá (HURM). Paciente L.P.N., sexo feminino, um dia de vida, foi referenciada para UTI neonatal devido ao quadro de desconforto respiratório, cianose e salivação intensa na sala de parto, sendo diagnosticada com atresia de esôfago. No 9º dia de vida realizou-se correção cirúrgica da atresia esofágica e fístula traqueo-esofágica. Outras malformações foram observadas, detectando-se comunicação interventricular perimembranosa moderada e rim direito ausente, sugerindo diagnóstico de **VACTERL**. Com três anos e nove meses, apresenta-se eutrófica, saudável e em acompanhamento multiprofissional. Apesar de ser uma afecção rara, esta associação necessita de expertise dos profissionais de saúde, para que haja detecção precoce e tratamento de suas alterações e complicações. Além disso, se manejada da forma correta, a criança apresenta boa evolução e perspectivas de uma vida normal. O prognóstico depende da extensão e da gravidade das anomalias associadas, bem como da capacitação dos pais e equipe profissional.

Palavras-chave: Anormalidades Congênitas. Defeitos dos Septos Cardíacos. Fístula Traqueoesofágica. Vida Independente.

ABSTRACT

VACTERL Association corresponds to the combination of three or more of the following defects: **V**ertebral, **A**nal atresia, **C**ardiac changes, **T**racheo-esophageal fistula, **E**sophagus atresia, **R**enal anomalies and **L**imbs. Its etiology is still unknown, but believed to be multifactorial, associated with mutations in genes as FOXF1 and ZIC3 and maternal risk factors. This report describes a case of VACTERL diagnosed in the Regional University Hospital of Maringá (HURM). L.P.N. female patient, 1 day in life, was referred to neonatal ICU due to respiratory discomfort, cyanosis and salivation in the delivery room, and diagnosed with esophageal atresia. On the 9th day of life surgical repair of esophageal atresia and tracheo-esophageal fistula was performed. Other malformations were observed by detecting moderate

1. Acadêmica do 5º ano de Medicina da UniCesumar.
2. Docente do curso de Medicina da UniCesumar e Médico Pediatria do Hospital Universitário Regional de Maringá.

CORRESPONDÊNCIA:
Camila Huss Rodrigues
UniCesumar - Centro Universitário Cesumar
Av. Guedner, 1610 - Jardim Aclimação, Maringá-PR
CEP: 87050-900

Recebido em 25/11/2016
Aprovado em 10/05/2017

perimembranous ventricular septal defect and absent right kidney, suggesting VACTERL diagnostic. At the age of 3 years and 9 months, presents eutrophic, healthy, and in multiprofessional follow up. Despite being a rare disease, this association requires expertise of health professionals, in order to be early detected and to treat its alterations and complications. Also, if handled correctly, the child shows good performance and prospects of a normal life. The prognosis depends on the extent and severity of associated anomalies, as well as the training of parents and professional staff.

Key-words: Congenital Abnormalities. Heart Septal Defects. Tracheoesophageal Fistula. Independent Living.

Introdução

A associação de VACTERL, assim denominada por sua forma de apresentação clínica não ter uma etiologia comum conhecida, corresponde à ocorrência simultânea de pelo menos três das seguintes malformações congênitas: **v**ertebrais, **a**tresia **a**nal, alterações **c**ardíacas, fístula **t**raqueo-**e**sofágica com atresia de **e**sôfago, anomalias **r**enais e de membros (**l**limbs), decorrente de anormalidades de estruturas do mesoderma embrionário.^{1,2} Foi primeiramente denominada por Quan e Smith, em 1972, como associação de VATER e, posteriormente, com a detecção de alterações cardíacas e de membros, VACTERL.¹

Sua incidência é estimada em 1/40.000 nascidos vivos^{1,3,4} e a importância de seu diagnóstico precoce se dá pela necessidade de intervenção imediata no pós-parto em casos com alterações que inviabilizem a vida. A rotina de ultrassonografia no acompanhamento pré-natal permite a detecção de algumas alterações como as renais e de membros,¹ mas é geralmente ao nascimento em que a maioria é identificada. Apesar de corresponder a um quadro grave que pode levar a sequelas e possíveis dificuldades funcionais, sua etiologia ainda não foi esclarecida, mas há evidência clínica e genética de heterogeneidade causal. Dentre as diversas hipóteses, disfunção mitocondrial, múltiplas deleções/duplicações, mutação em genes FOXP1 e ZIC3, além de associação com fatores de risco materno, como diabetes, foram elucidadas.^{2,5}

Não obstante haja amplo conhecimento da sua apresentação clínica e muitos estudos acerca de sua etiologia, pouco ainda tem sido apresentado a respeito do prognóstico dos pacientes portadores de tal associação. O escore WeeFIM para avaliação de independência funcional pode ser uma ferramenta rápida e fácil para essa finalidade.

No presente relato descreve-se um caso de associação de VACTERL diagnosticado no Hospital Universitário Regional de Maringá (HURM) e seu acompanhamento até o dia 03/08/2016.

Relato de Caso

L.P.N., sexo feminino, um dia de vida, natural e procedente de Janiópolis – PR, foi referenciada à UTI neonatal do HURM devido a desconforto respiratório, cianose e salivação intensa na sala de parto, com diagnóstico de atresia de esôfago no hospital de origem. Neste serviço, desenvolveu pneumonia e, observou-se comunicação interventricular perimembranosa moderada, sem repercussões hemodinâmicas.

Procedeu-se à investigação de outras anomalias e, pela Ultrassonografia de Abdome, visualizou-se rim direito ausente, e rim esquerdo com dilatação uretero-pielo-calicial. A detecção das três malformações – cardíaca, renal e atresia esofágica – culminou na hipótese diagnóstica de associação de VACTERL. Foi solicitada avaliação genética e de cariotípico, com resultado normal para o sexo feminino, descartou-se quaisquer síndromes cromossômicas.

Ao 9º dia de vida, realizou-se cirurgia corretiva da atresia de esôfago e fístula traqueo-esofágica. Permaneceu na UTI neonatal com suporte ventilatório, antibioticoterapia, hemotransfusões e nutrição parenteral devido ao pneumotórax e choque séptico por 55 dias.

Foi internada novamente, então, com aproximadamente três meses de vida, por quadro de pielonefrite e pneumonia aspirativa. Aos quatro meses a paciente apresentou hipertensão pulmonar moderada a grave e hipertrofia ventricular esquerda.

Então, com oito meses de vida, apresentou nova pneumonia grave, ficando quatro dias em UTI

e necessitando de traqueostomia. Nesse período teve enterorragia e precisou de videolaparoscopia exploradora para realização da enterorrafia e ileostomia.

Aos 11 meses foi submetida a cirurgia cardíaca. Com um ano e três meses obteve reversão da ileostomia e reconstrução do transito intestinal. Com dois anos e sete meses foi retirada a traqueostomia. Houve ainda nesse período a ocorrência de prolapsos vaginal, corrigido cirurgicamente.

Durante a evolução foram realizadas endoscopias digestivas altas (EDAs) para dilatação de esôfago e fundoplicatura devido a refluxo gastroesofágico eletivamente.

Na ocasião deste relato, aos três anos e nove meses, apresenta-se eutrófica, saudável e com acompanhamento multiprofissional (pediatria, cardiologia, nefrologia, neurologia, pneumologia, fisioterapia e fonoaudiologia).

Discussão

A importância de se relatar esse caso é devido ao fato de que apesar de ser uma afecção relativamente rara, a Associação de VACTERL necessita de expertise por parte dos profissionais de saúde, para que haja detecção precoce e tratamento de suas alterações e complicações. Além disso, é importante perceber que se manejada da forma correta, a criança apresenta boa evolução e perspectivas de uma vida normal. O prognóstico desta associação depende da extensão e da gravidade das anomalias associadas, assim como do tratamento e da capacitação dos pais e equipe profissional.⁶

A literatura aponta predileção de ocorrência no sexo masculino (2,6:1)⁷ e deste modo, este relato aponta que mesmo sendo menos frequente, a associação pode ocorrer em meninas. No estudo de Ávila et al. (2012), 100% dos pacientes possuíam alterações cardíacas, 50% fístula traqueo-esofágica com atresia de esôfago e ainda 33% dos pacientes com fístula traqueo-esofágica tinham também alterações congênitas do coração. Quanto à agenesia renal, 25% dos pacientes eram acometidos, sendo que em todos eles a malformação se encontrava do lado direito, corroborando com o achado na paciente relatada neste caso.⁸ A tétrade CTRE (alterações Cardíacas, fístula Traqueo-esofágica com atresia de Esôfago e agenesia Renal), que é encontrada na

paciente do estudo, é uma das combinações mais frequentes entre as malformações, sendo apontada no estudo de Oral et al. (2012) como sendo responsável por 3% das 17 combinações encontradas.⁹

Pelo fato de que as alterações cardíacas e traqueoesofágicas foram corrigidas cirurgicamente e a alteração renal direita foi compensada pelo funcionamento normal do rim esquerdo, a paciente obteve bom prognóstico e, recuperando-se dos procedimentos cirúrgicos, atualmente transcorre com boa qualidade de vida. Tal fato foi comprovado pela verificação do escore WeeFIM feita pelo pediatra aos três anos e seis meses da paciente, de acordo com dados obtidos em anamneses de acompanhamento. Tal ferramenta avalia a independência funcional de infantes de seis meses a sete anos, analisando a realização ou não de 18 tarefas essenciais classificadas em três domínios: auto-cuidado, mobilidade e cognição (Gráficos 1, 2, 3 e 4). Cada item analisado recebe nota de 1 a 7 seguindo os seguintes critérios: 1- dependência total; 2- máxima dependência, sendo que o paciente realiza de 25 a 49% do esforço; 3- dependência moderada, mas realizando 50 a 74% do esforço; 4- dependência mínima, realizando 75% do esforço; 5- necessita apenas de supervisão para realizar a tarefa; 6- independência relativa, sem total segurança; 7- independência completa. Notas entre 6 e 7, indicam que a criança é considerada independente com segurança e em tempo normal para a determinada tarefa, tendo nuances referentes a diferentes idades.¹⁰

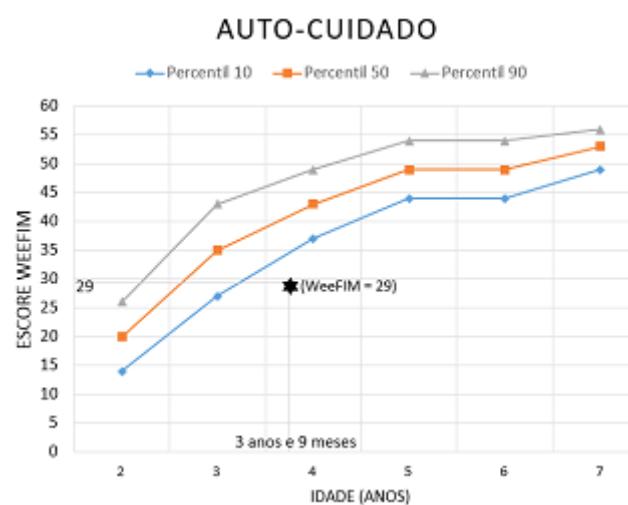


Gráfico 1. Comparação entre escore WeeFIM de auto-cuidado da paciente (*) e percentis.

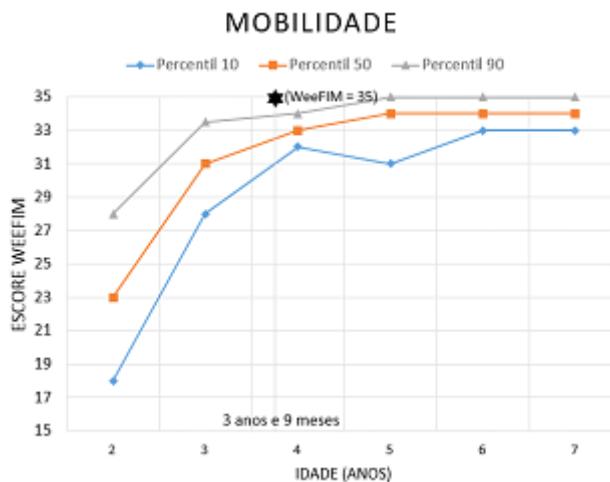


Gráfico 2. Comparação entre escore WeeFIM de mobilidade da paciente (*) e percentis.

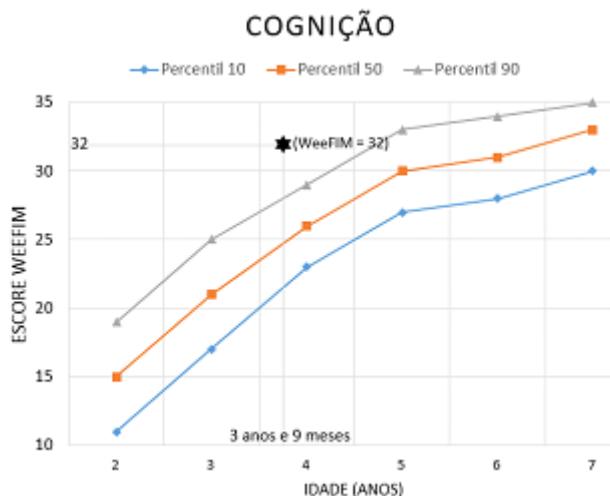


Gráfico 3. Comparação entre escore WeeFIM de cognição da paciente (*) e percentis.

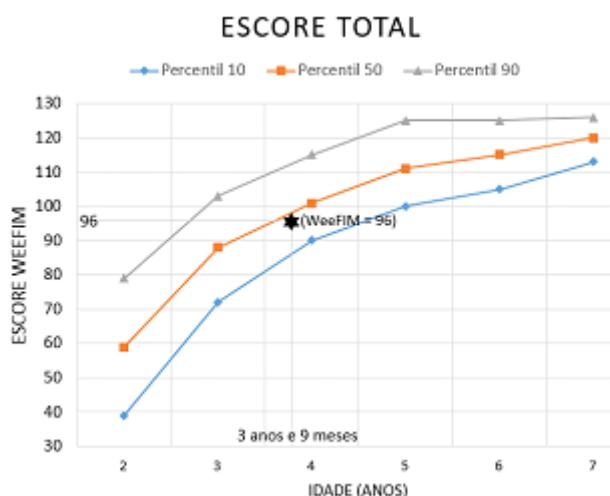


Gráfico 4. Comparação entre escore WeeFIM total da paciente (*) e percentis.

O escore total pode ser de 18 a 126.¹¹ A paciente relatada obteve 96 pontos sem pontuar grandes performances nas questões que dizem respeito ao controle vesical, anal e auto-cuidado ao banheiro (Tabela 1). Portanto, a paciente apresenta independência quase completa, a despeito de seu diagnóstico e intervenções passadas.

Segundo Lin et al. (2012), diante de um diagnóstico neonatal de graves malformações congênitas, uma das principais preocupações da família é acerca das consequências na funcionalidade de desenvolvimento da criança. Portanto é importante que os médicos, principalmente pediatras,

Tabela 1. Avaliação da pontuação da paciente segundo escore WeeFIM.

	Avaliação
Auto-Cuidado	
1. Alimentação	7
2. Higiene Pessoal	6
3. Banho	6
4. Vestir – Parte Superior	3
5. Vestir – Parte Inferior	3
6. Toalete	2
7. Controle vesical	1
8. Controle anal	1
Total de auto-cuidado	29
Mobilidade	
9. Cadeira/Cadeira de rodas	7
10. Banheiro	7
11. Banheira/Chuveiro	7
12. Andar	7
13. Escadas	7
Total de mobilidade	35
Cognição	
14. Compreensão	7
15. Expressão	5
16. Intereração social	7
17. Resolução de problemas	6
18. Memória	7
Total de cognição	32
Pontuação WeeFIM	96

saibam informar com segurança que devido ao fato de a maioria das alterações presentes na associação de VACTERL ser corrigível cirurgicamente, a criança tende a ter nível cognitivo normal e aspectos funcionais preservados, tendo escore WeeFIM aumentando progressivamente com a idade, assim como acontece nas crianças eutróficas,¹² sendo o acompanhamento multiprofissional um complemento essencial para o bom desenvolvimento biopsicossocial do paciente.

Referências

1. Santos J, Nogueira R, Pinto R, Cerveira I, Pereira S. First trimester diagnosis of VACTERL association. Clin Pract. 2013; 3: e5.
2. Solomon, BD. VACTERL/VATER Association. Orphanet J Rare Dis. 2011; 6:56.
3. Tsai T, Chu S, Peng H, Chang Y. Can a patient with VACTERL association live independently? Tzu Chi Medical Journal. 2014; 26: 99-100.
4. Perini LD, Salm L, Lobe MCS. Deficiência de hormônio de crescimento em um paciente com Síndrome de VACTERL. Rev AMRIGS., 2015; 59: 124-6.
5. Hilger AC, Halbritter J, Pennimpede T, Van Der Ven A, Sarma G, Braun DA, et al. Targeted resequencing of 29 candidate genes and mouse expression studies implicate *ZIC3* and *FOXF1* in Human: VATER/VACTERL Association. Hum Mutation. 2015; 36: 1150-4.
6. Martínez S, Rincón L, Rueda F. A case with multiple congenital malformations: VACTERL association. MedUNAB. 2011; 14:132-7.
7. Shaw-Smith C. Oesophageal atresia, tracheoesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology. J Med Genet. 2006; 43:545-54.
8. Ávila LR, Domínguez JCE, Hernández HT, Montoya RH, Valdés AL, García JFR, et al. Cardiopatía congénita más frecuente em asociación vacterl. Hospital Para El Niño, IMIEM. Toluca, Estado de México. 2011.
9. Oral A, Caner I, Yigiter M, Kantarci M, Olgun H, Ceviz N, et al. Clinical characteristics of neonates with VACTERL association. Pediatr Int. 2012; 54: 361-4.
10. Wong SSN, Wong VCN. Functional independence measure for children: a comparison of chinese and japanese children. Neurorehabil Neural Repair. 2007; 21:91-6.
11. Lin HY, Lin SP, Lin HY, Hsu CH, Chang JH, Kao HA, et al. Functional independence of Taiwanese children with VACTERL association. Am J Med Genet A. 2012;12:3101-5.
12. Dobkin BH. The Clinical Science of Neurologic Rehabilitation. 2nded. New York: Oxford University press; 2003.
13. Msall ME, Tremont MR. Measuring functional status in children with genetic impairments. Am J Med Genet. 1999; 89:62-74.