

VACTERL CON MALFORMACIÓN GENITAL ASOCIADA



Carmona Barnosi, A; Alfosea Marhuenda, E; García Soria, V;
Cánovas López, L; Machado Linde, F; Sánchez Ferrer, ML.
H. Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

La asociación VACTERL o VATER ocurre en 1 de cada 10000-40000 recién nacidos vivos. Su etiología es poco conocida. Esta condición se define por la presencia de al menos tres de las siguientes características:

V: anomalías vertebrales.

A: atresia anal.

C: malformaciones cardíacas.

TE: fistulas traqueoesofágicas.

R: anomalías renales.

L: alteraciones de las extremidades (del inglés, "limbs").

La asociación VACTERL se relaciona con malformaciones genitourinarias en un 20% de los casos, siendo más graves en mujeres.

CASO CLÍNICO

Escolar de doce años derivada a nuestro servicio por dolor pélvico cíclico, asociado a imagen anexial izquierda en ecografía abdominal.

La paciente presenta una asociación de VACTERL:

V: hemivértebra torácica izquierda.

C: CIV cerrada espontáneamente, conducto arterioso permeable intervenido a los 20 días, sospecha de válvula aórica bicúspide.

R: riñón multiquístico izquierdo (nefroureterectomía a los 3 meses de vida).

Además, la paciente está diagnosticada de desarrollo incompleto del coxis y agenesia uterina y vaginal por RMN.

Analíticamente, se observa un aumento progresivo de la FSH y LH compatible con un funcionamiento ovárico normal en paciente en edad fértil.

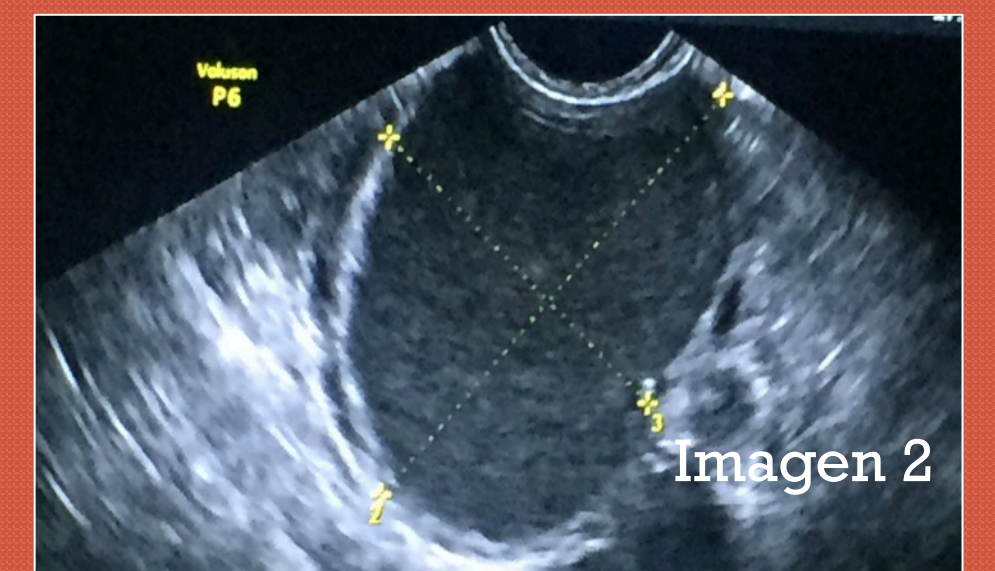
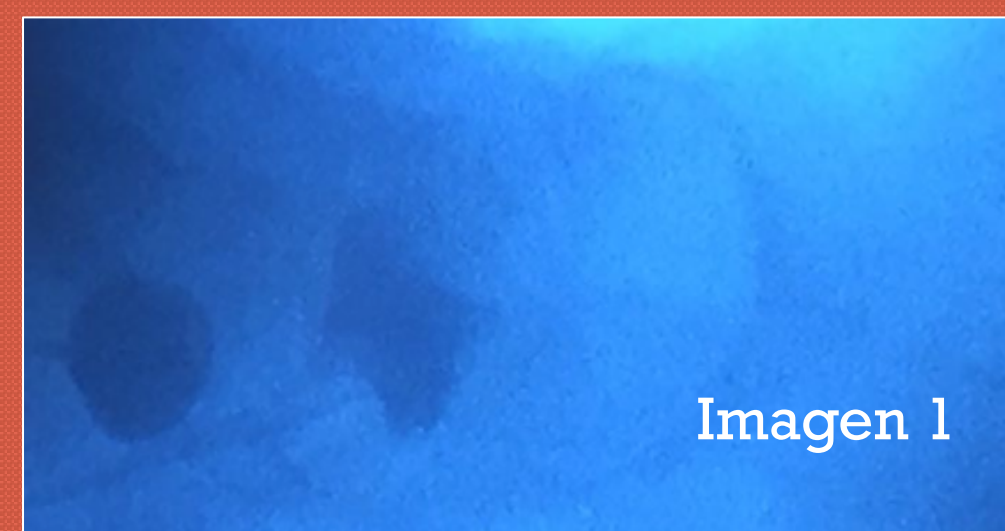
Laparoscopia exploradora

Útero izquierdo muy lateralizado hacia su lado, con importante síndrome adherencial que engloba trompa izquierda dilatada y endometrioma ovárico izquierdo de 6 cm. No se observa imagen clara de cérvix izquierdo (imagen 3). Remanente del conducto de Müller derecho sin observarse forma uterina definida (imagen 4).

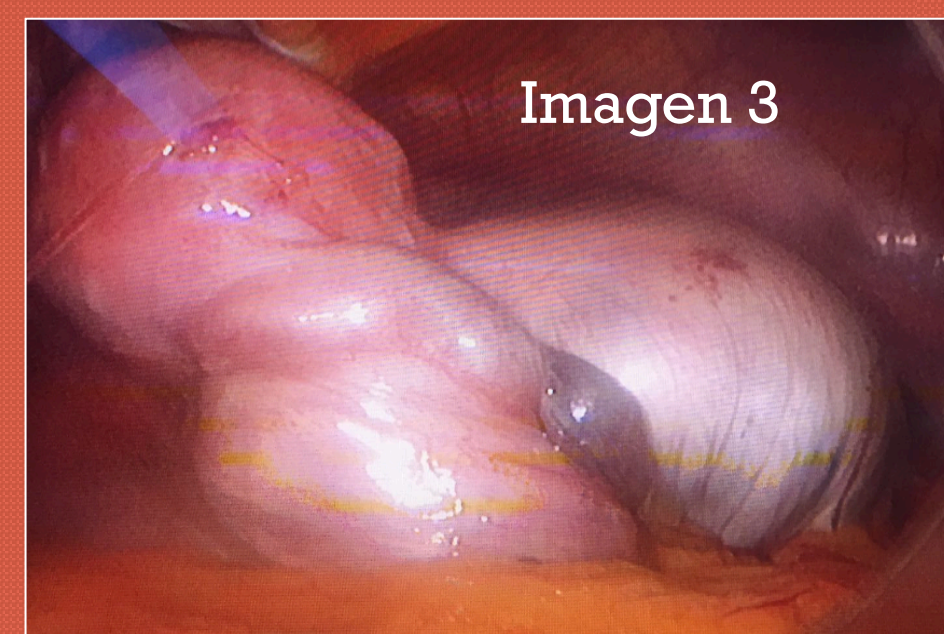
Exploración genital Ausencia de vagina que comunique con el exterior.

Cistoscopia Uretra muy corta, sin canalizar otras vías accesorias.

Exploración radiológica con contraste Imagen dudosa de un posible 2º trayecto bajo la uretra (imagen 1)



Ecografía transrectal Vagina ausente, útero didelfo, ovario derecho normal y ovario izquierdo con endometrioma (imagen 2).



CONCLUSIONES

La agenesia mülleriana es una malformación congénita del tracto genital, cuya coexistencia con la asociación VACTERL es muy infrecuente. La agenesia completa de vagina se puede encontrar en 1 de cada 4000-10000 mujeres.

Dependiendo de las características de la malformación genital, los objetivos del tratamiento pueden ser más o menos ambiciosos, incluyendo la mejoría de los síntomas obstructivos, el restablecimiento de la menstruación y función sexual y, en algunos casos seleccionados, la preservación del potencial reproductivo.

En la actualidad nuestra paciente continúa en estudio, valorándose la posibilidad de crear una neovagina comunicada con el hemiútero funcional. Si esa opción finalmente se descarta, se valorará la realización de una histerectomía.

BIBLIOGRAFÍA

- Jessel, R. H; Laufer, M. R; Management of Lower Vaginal Agenesis in a Patient with Unicornuate Uterus. J Pediatr Adolesc Gynecol, 2013; 26(1); 21-23.
Nunes, N; Karandikar, S; Cooper, S; Jaganathan, R; Irani, S. VATER/VACTERL syndrome (vertebra/anus/cardiac/trachea/esophagus/radius/renal/limb anomalies) with a noncommunicating functioning uterine horn and a unicornuate uterus: a case report. Fertil Steril. 2009;91(5): 11-12.
Solomon, B. D., Raam, M. S. and Pineda-Alvarez, D. E. (2011), Analysis of genitourinary anomalies in patients with VACTERL (Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiac malformations, Tracheo-Esophageal fistula, Renal anomalies, Limb abnormalities) association. Congenital Anomalies, 51: 87-91.