

Asociación VATER

En el contexto de malformaciones congénitas múltiples el término “asociación” se aplica a un grupo de malformaciones que ocurren juntas con una frecuencia mayor a la esperada por azar pero sin vínculo etiopatogénico conocido. Esta última característica la distingue de los “síndromes malformativos” en los cuales las malformaciones están ligadas por un defecto embriológico común, tal como ocurre en las cromosomopatías y también en las llamadas “secuencias”, en las que una malformación aislada conduce a una cascada de alteraciones secundarias, tal como se presenta por ejemplo en la secuencia de Potter.¹ En ese sentido las asociaciones deben ser reconocidas en su forma más estricta para poder conocer su etiología y patogenia y ubicarlas en el futuro como entidades específicas.

En el caso de la asociación VATER la literatura es confusa en la delineación estricta de esta asociación, en sus límites precisos y en particular sobre las siguientes dos interrogantes:

¿Cuántas y cuáles malformaciones se requieren para definir un caso como asociación VATER?

¿Cómo interpretar las malformaciones que acompañan a la asociación VATER pero que no forman parte del espectro reconocido?

La descripción original incluía cinco defectos: defectos vertebrales (V), atresia anal (A), fístula traqueoesofágica (TE) y anomalías radiales y renales (R).² Posteriormente se añadieron otras alteraciones tales como malformaciones cardíacas, genitales y de las extremidades esqueléticas, de donde se generó el acrónimo VACTERL.³

De los pocos estudios epidemiológicos que existen y con casuísticas numerosas, se desprende que la mayoría de los autores coinciden en considerar que bastan dos de los componentes de la asociación para definirla como tal.^{4,5} Las combinaciones con la más alta asociación son ATE (atresia anal y fístula traqueoesofágica), VA (vertebral y atresia anal), VTE (vertebral y fístula traqueoesofágica) y AR (atresia anal y alteración renal).

Las alteraciones de los miembros (L) sólo incluyen las radiales o anomalías preaxiales.

Las malformaciones cardíacas deben excluirse como parte de las “diadas” ya que éstas no parecen ser más frecuentes en VATER que en cualquier otro tipo de malformaciones.

Una observación común en todas estas series es que la mayoría de los casos de VATER tienen otras malformaciones no incluidas en el acrónimo.^{4,6} Así, la asociación VATER puede acompañarse de otros defectos congénitos aislados o coexistiendo con síndromes por cromosomopatías, secuencias u otras asociaciones.

Malformaciones aisladas que acompañan frecuentemente al VATER son arteria umbilical única y genitales ambiguos, mientras que las alteraciones del tubo neural ocurren en forma excepcional, aún menos que lo esperado por azar. Otras alteraciones descritas tales como Prune-belly o hipoplasia pulmonar deben ser consideradas

como secuencias de las alteraciones renales y, por lo tanto, no son malformaciones asociadas.

Con respecto a la coexistencia de cromosomopatías, la trisomía 18 se encuentra con una frecuencia mayor de lo esperado, mientras que el síndrome de Down no tiene una asociación positiva.⁴

En este número de la revista se relata un caso de VATER con la tríada: atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, atresia anal y agenesia renal y además una duplicación completa de las vías urinarias inferiores. Estas malformaciones son características de la asociación VATER, aunque la tríada referida es poco frecuente y sólo se encontró en 16 de 221 tríadas en 524 casos de asociación VATER.⁴

Por lo que respecta a las alteraciones renales y urinarias descritas en este artículo se deben distinguir aquellas que forman parte de la asociación VATER y otra malformación acompañante. Las malformaciones renourinarias son un componente frecuente de la asociación VATER y se presentan aproximadamente en la mitad de los casos. En nuestra serie de 53 casos de VATER en autopsias se encontró en el 56.6%; las más frecuentes fueron la displasia y la agenesia renal, como lo refieren en el artículo. Por el contrario, la duplicación vesicouretral, aunque ha sido informada en casos de VATER, es excepcional y en la experiencia del Instituto Nacional de Pediatría so-

lamente se encontró un caso con duplicación de vejiga.⁶ Dada la rareza de la duplicación vesicouretral como anomalía aislada, es difícil calcular la fuerza de asociación con otras malformaciones, por lo que resulta imposible decidir si la duplicación completa de las vías urinarias inferiores debe ser considerada como parte del espectro del VATER o como una malformación asociada.

Dra. Cecilia Ridaura Sanz

Subdirectora de Investigación Médica

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Barnes-Enid G, Opitz JM, Barnes L. The pathologist's perspective of genetic diseases. *Pediatr Clin North Am* 1989;36: 163-83.
2. 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;82:104-6.
3. Tentamy ST, Miller JD. Extending the scope of the VATER association: definitions of the VATER syndrome. *J Pediatr* 1974;85:345-9.
4. Rittler M, Paz EJ, Castilla E. VACTERL association, Epidemiologic definition and delineation. *Am J Med Genet* 1996;63: 529-36.
5. Khoury MJ, Cordero JF, Greenberg F, James L, Erickson D. A population study of the VACTERL association: Evidence for its etiologic heterogeneity. *Pediatr* 1983;71:815-20.
6. Medina-Escobedo G, Ridaura-Sanz C. Asociación VATER. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1992;49:231-40.