



Mielomeningocele en un neonato con asociación VACTERL: a propósito de un caso

Mateo J. Murcia Ramos¹ , María F. Rodríguez Banda¹ , Natalia M. Mazo Correa² ,
Gustavo A. Giraldo Ospina³ 

RESUMEN

La asociación VACTERL representa la aparición concomitante de malformaciones congénitas como defectos vertebrales, malformaciones anorrectales, anomalías cardíacas, fístula traqueoesofágica, anomalías renales y defectos en extremidades. En este caso, se describe una neonata que mostró anomalías compatibles con esta asociación como escoliosis, disgenesia sacra, focomelia inferior derecha y displasia renal multiquística, asociadas además a un mielomeningocele, el cual sorprendió al presentarse concomitantemente con las demás malformaciones congénitas.

Aunque los defectos del tubo neural no forman parte de los criterios clásicos del VACTERL, su coexistencia con las malformaciones características de esta asociación plantea la posibilidad de ampliar su espectro fenotípico, incentiva el debate sobre la inclusión de nuevos criterios para definirla y resalta la importancia de considerar la evaluación sistemática de la médula espinal en el cribado, aspectos que en Latinoamérica han sido poco explorados.

Palabras clave: anomalías congénitas; riñón displásico multiquístico; disrafia espinal; meningomielocelo.

doi (español): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2025-10782>

doi (inglés): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2025-10782.eng>

Cómo citar: Murcia Ramos MJ, Rodríguez Banda MF, Mazo Correa NM, Giraldo Ospina GA. Mielomeningocele en un neonato con asociación VACTERL: a propósito de un caso. *Arch Argent Pediatr.* 2025;e202510782. Primero en Internet 6-NOV-2025.

¹ Facultad de Medicina, Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín, Colombia; ² Universidad de Antioquia, Clínica Universitaria Bolivariana, Colombia; ³ Clínica Universitaria Bolivariana, Universidad Pontificia Bolivariana, Hospital Pablo Tobón Uribe, Colombia.

Correspondencia para Mateo J. Murcia Ramos: mateo.murcia@upb.edu.co.

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 10-6-2025

Aceptado: 15-9-2025



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional. Atribución — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio se debe reconocer y citar al autor original. No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso. Sin Obra Derivada — Si remezcla, transforma o crea a partir del material, no puede difundir el material modificado.

INTRODUCCIÓN

El acrónimo VACTERL se refiere a una asociación de malformaciones congénitas descrita por primera vez en 1973, que incluye: defectos vertebrales (V), atresia anal (A), malformaciones cardíacas (C), fístula traqueoesofágica (TE), displasia renal (R) y malformaciones en extremidades (L).¹ El diagnóstico se confirma al presentarse 3 o más de estas anomalías.² Es relevante debido a su complejidad e implicaciones para el manejo, y además porque constituye un riesgo mayor de presentar trastornos del neurodesarrollo.³ Su etiología no es clara por la heterogeneidad de sus fenotipos, sin embargo, se ha propuesto un papel genético en su causalidad, sugiriendo una posible relación directa del componente hereditario con esta patología.⁴⁻⁶ A nivel epidemiológico, afecta aproximadamente a 1 de cada 10 000 a 40 000 bebés nacidos vivos.²

Las anomalías de la médula espinal no forman parte de la definición clásica de VACTERL, sin embargo, se ha planteado modificar el acrónimo a VACTERLS, donde la "S" hace referencia a los disrafismos espinales, tomando en cuenta que estos se reportan en el 10-40 % de los pacientes que presentan esta asociación.⁷ Se han descrito disrafismos espinales abiertos, como el mielomeningocele, y cerrados, como el lipomielomeningocele o mielocistocele.⁷ En este caso, se presenta una neonata con diagnóstico clínico de asociación VACTERL por la presencia de focomelia inferior derecha, displasia renal multiquística derecha y defectos vertebrales, asociada además a un disrafismo espinal tipo mielomeningocele.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente de sexo femenino nacida en Medellín, Colombia, a las 35 semanas y 2 días de gestación mediante cesárea programada por ruptura prematura de membranas, con diagnóstico prenatal de un defecto del tubo neural tipo mielomeningocele, malformación de Chiari tipo II y displasia renal multiquística derecha. La paciente fue producto de la cuarta gestación de una madre de 37 años, sin antecedentes patológicos relevantes ni enfermedades crónicas durante el embarazo. Dentro de los antecedentes ginecoobstétricos, se destaca un aborto espontáneo y dos gestaciones previas a término, con recién nacidos sanos y sin complicaciones perinatales.

Durante el control prenatal, la ecografía de tamizaje genético realizada a las 11 semanas

de gestación reportó riesgo intermedio para aneuploidías. A las 27 semanas se llevó a cabo una ecografía obstétrica con Doppler que evidenció hallazgos compatibles con mielomeningocele y displasia multiquística renal derecha. Posteriormente, se ordenó a las 32 semanas una resonancia magnética fetal que evidenció ausencia de elementos óseos posteriores desde el nivel de cuerpo vertebral L2 con solución de continuidad en la piel. Se destaca que, por limitaciones socioeconómicas y de acceso en el lugar de procedencia de los padres, estos no recibieron asesoramiento sobre estudios prenatales invasivos. Al nacimiento de la paciente, se registró peso de 2585 gramos, talla de 44 centímetros, perímetro cefálico de 32 centímetros y Apgar de 8 y 9 al minuto y a los cinco minutos respectivamente. En el examen físico, se evidenció cráneo normoconfigurado con fontanela anterior normotensa, conjuntivas rosadas, escleras anictéricas, paladar íntegro, pabellones auriculares normoimplantados y conductos auditivos externos permeables. El cuello era móvil, sin masas ni adenomegalias. El tórax era simétrico, con murmullo vesicular conservado y ruidos cardíacos rítmicos sin soplos. El abdomen era blando, sin masas ni visceromegalias, con cordón umbilical compuesto por una arteria y una vena. En región lumbosacra medial y paramediana derecha se identificó una masa blanda, fluctuante, de aproximadamente 13 × 14 cm, cubierta por piel íntegra y sin evidencia de fístula de líquido cefalorraquídeo ni sangrado (*Figura 1*). En extremidad inferior derecha, se evidenció hipoplasia de fémur, tibia y peroné, asociada a oligodactilia ipsilateral, compatible con focomelia (*Figura 2*); el resto de las extremidades se encontraban móviles, sin edema y con llenado capilar menor a 2 segundos. La piel no presentaba lesiones y la exploración neurológica no evidenció déficit motor ni sensitivo.

Como diagnósticos diferenciales de la masa lumbosacra, se consideraron lipomeningocele, lipomielomeningocele, los cuales fueron descartados posteriormente mediante resonancia magnética. Ante la coexistencia de anomalías vertebrales, renales y de extremidades, se planteó la posibilidad de una asociación VACTERL y se solicitó un estudio de cariotipo con bandeado G, el cual no mostró alteraciones numéricas o estructurales. Se realizó ecocardiografía que evidenció un foramen oval permeable, con función ventricular conservada, sin dilatación de

cavidades ni signos de hipertensión pulmonar. Se indicó uretrocistografía miccional que reportó reflujo vesicoureteral grado V izquierdo sin residuo posmiccional. Asimismo, la resonancia magnética de columna total evidenció escoliosis lumbar de convexidad izquierda, un defecto de los elementos posteriores desde L2 hasta S1 y protrusión medular a nivel de L2, compatible con mielomeningocele (*Figura 3*). Se identificaron también cambios displásicos en la unión sacroilíaca derecha, disgenesia de la musculatura glútea derecha y médula anclada.

El Servicio de Neurocirugía realizó resección de extenso tejido cutáneo bilateral, corrección de médula anclada y mielotomía limitada en área no funcional derecha, lo cual se logró con éxito. Por parte de Nefrología, se instauró cateterismo vesical por la disgenesia sacra con el fin de prevenir infecciones del tracto urinario y preservar la función renal.

El Servicio de Genética Médica concluyó que, con base en los hallazgos clínicos, la paciente cumplía con los criterios diagnósticos de la asociación VACTERL, destacándose además

FIGURA 1. Tumoración lubosacra



Se señala masa de 13 × 14 centímetros cubierta de piel, compatible con mielomeningocele.

FIGURA 2. Anomalías en miembro inferior derecho



Se aprecia hipoplasia de fémur, tibia y peroné, y oligodactilia ipsilateral.

FIGURA 3. Resonancia magnética de columna total

La flecha muestra protrusión medular.

un defecto significativo del tubo neural: un mielomeningocele. En este caso particular, dadas las limitaciones de los recursos disponibles, los costos asociados y el beneficio clínico limitado de realizar estudios genéticos avanzados, se decidió no ampliar estudios en esa oportunidad.

Un mes después del nacimiento, la paciente presentaba una evolución favorable, sin complicaciones infecciosas ni neurológicas. Fue dada de alta con educación sobre signos de alarma, programación de controles con Neurocirugía Pediátrica y Nefrología, e inclusión en el Programa Madre Canguro en su ciudad natal, con el fin de garantizar un seguimiento integral.

DISCUSIÓN

La asociación VACTERL está compuesta por malformaciones en múltiples sistemas. Se reporta que entre un 60 % y un 80 % de los pacientes presentan anomalías vertebrales como la escoliosis, la presencia de hemivértebras y vértebras en mariposa;⁸ las anomalías a nivel de extremidades están presentes en el 50 % de los casos, siendo común la focomelia la cual suele observarse de forma unilateral;^{8,9} las anomalías renales ocurren en el 50-80 % de los pacientes, siendo frecuentes los riñones quísticos y/o displásicos, riñón en herradura y agenesia renal unilateral o bilateral. Dichas

malformaciones en ciertos casos pueden acompañarse de alteraciones genitourinarias y ureterales.⁸ Además de las anomalías de la asociación VACTERL descritas en este caso, se destaca un defecto significativo del tubo neural: un mielomeningocele. Este pertenece al grupo de los disrafismos espinales, los cuales, aunque no están incluidos dentro de los criterios diagnósticos actuales de dicha asociación, han sido reportados en coexistencia con ella, lo que sugeriría una interrelación etiopatogénica. Autores como Lubinsky (2015) reportan que dicha correlación podría explicarse por alteraciones en vías moleculares comunes implicadas en el desarrollo embrionario, como la señalización de *hedgehog*, el ácido retinoico y factores genéticos o epigenéticos, cuya participación aún no está completamente esclarecida.¹⁰⁻¹²

El hallazgo en esta paciente de malformaciones vertebrales, renales y de extremidades compatibles con la asociación VACTERL llamó la atención por su aparición conjunta con un mielomeningocele, dado que la coexistencia de ambos ha sido poco explorada en Latinoamérica y también por las posibles complicaciones que podría presentar la paciente. Se ha encontrado que un considerable porcentaje de pacientes con VACTERL presentan disrafismos espinales, lo cual, de acuerdo con Amelot *et al.* (2020), respalda la necesidad

de revisar los criterios diagnósticos de esta asociación para considerar la inclusión formal de anomalías de la médula espinal, con el fin de lograr una caracterización y fenotipificación más completa.⁷

Desde una perspectiva clínica, incorporar las anomalías espinales dentro de los criterios diagnósticos del VACTERL tendría gran relevancia, dado que estas malformaciones suelen pasar desapercibidas en los estudios de cribado iniciales. La ampliación del fenotipo representa una oportunidad crucial para incorporar de manera sistemática la evaluación espinal desde el nacimiento. Aunque la resonancia magnética es el estándar de oro, la ecografía de columna es una alternativa costo efectiva, con una sensibilidad y especificidad mayores al 95 % que hacen de esta una herramienta ideal para realizarse en los primeros tres meses de vida. Esta detección temprana es fundamental, ya que permite una planificación terapéutica multidisciplinaria oportuna y previene las complicaciones asociadas a diagnósticos tardíos, impactando en la práctica asistencial y en la calidad de vida de estos pacientes.¹³ ■

REFERENCIAS

1. Reutter H, Hilger AC, Hildebrandt F, Ludwig M. Underlying genetic factors of the VATER/VACTERL association with special emphasis on the «Renal» phenotype. *Pediatr Nephrol.* 2016;31(11):2025-33. doi: 10.1007/s00467-016-3335-3.
2. Solomon BD, Bear KA, Kimonis V, de Klein A, Scott DA, Shaw-Smith C, et al. Clinical Geneticists' Views of VACTERL/VATER Association. *Am J Med Genet A.* 2012;158A(12):3087-100. doi: 10.1002/ajmg.a.35638.
3. Kassa AM, Lilja HE. Neurodevelopmental outcomes in individuals with VACTERL association. A population-based cohort study. *PLoS One.* 2023;18(6):e0288061. doi: 10.1371/journal.pone.0288061.
4. Chen Y, Liu Z, Chen J, Zuo Y, Liu S, Chen W, et al. The genetic landscape and clinical implications of vertebral anomalies in VACTERL association. *J Med Genet.* 2016;53(7):431-7. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103554.
5. van de Putte R, de Walle HEK, van Hooijdonk KJM, de Blaauw I, Marcelis CLM, van Heijst A, et al. Maternal risk associated with the VACTERL association: A case-control study. *Birth Defects Res.* 2020;112(18):1495-504. doi: 10.1002/bdr2.1773.
6. Hilger A, Schramm C, Draaken M, Mughal SS, Dworschak G, Bartels E, et al. Familial occurrence of the VATER/VACTERL association. *Pediatr Surg Int.* 2012;28(7):725-9. doi: 10.1007/s00383-012-3073-y.
7. Amelot A, Cretolle C, de Saint Denis T, Sarnacki S, Catala M, Zerah M. Spinal dysraphism as a new entity in V.A.C.T.E.R.L syndrome, resulting in a novel acronym V.A.C.T.E.R.L.S. *Eur J Pediatr.* 2020;179(7):1121-9. doi: 10.1007/s00431-020-03609-4.
8. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:56. doi: 10.1186/1750-1172-6-56.
9. Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bianca S, Bianchi F, Botto LD, et al. Phocomelia: a worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2011;157C(4):305-20. doi: 10.1002/ajmg.c.30320.
10. Kim J, Kim P, Hui C. The VACTERL association: lessons from the Sonic hedgehog pathway. *Clin Genet.* 2001;59(5):306-15. doi: 10.1034/j.1399-0004.2001.590503.x.
11. Lubinsky M. The VACTERL Association as a disturbance of cell fate determination. *Am J Med Genet A.* 2015;167A(11):2582-8. doi: 10.1002/ajmg.a.37238.
12. Gupta N, Singh P. A Novel Co-occurrence of VACTERL and Closed Neural Tube Defect. *J Fetal Med.* 2020;7(3):253-8. doi: 10.1007/s40556-020-00267-2.
13. Xu TO, Hanke RE, Das K, Bowser M, Hisam B, Samuk I, et al. VACTERL Screening in Newborns with Anorectal Malformations - An Opportunity to Optimize Screening Practices, add Gynecologic and Spinal Conditions, and Utilize a New Acronym: VACTE(G)RLS. *J Pediatr Surg.* 2025;60(6):162252. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2025.1622