



Miranda D., Moreira F., Pereira S., Breda M., Silva D., Vilarinho S., Dias L.

Serviço de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial



## INTRODUÇÃO

A associação de VACTERL define-se pela presença de, pelo menos 3, das seguintes malformações congénitas: defeitos vertebrais (V), atresia anal (A), defeitos cardíacos (C), fístula traqueo-esofágica (TE) e anomalias renais (R) e do rádio (L – *Limb*). Estima-se que a sua incidência seja, aproximadamente, 1 caso por cada 10 000 a 40 000 nados vivos. A sua etiologia permanece desconhecida, apesar de estarem descritas alterações genéticas, cromossómicas e mitocondriais. O diagnóstico desta entidade é clínico, através da identificação das malformações acima referidas, assim como, pela ausência de dados clínico e laboratoriais sugestivos de um diagnóstico alternativo.

## CASO CLÍNICO

**Identificação:** A.M.T.B.F., sexo feminino, caucasiana.

### Quadro Clínico:

- Malformação vertebral: hipoplasia dos discos C3-C4 e C7-D1, com moderada dismorfia dos corpos vertebrais adjacentes, sugerindo esboço de fusão congénita. (Figura 1)
- Imperfuração anal submetida a colostomia em D1 de vida. Reconstrução do trânsito aos 9 meses e encerramento da colostomia aos 13 meses.
- Malformação cardíaca: *foramen ovale* patente, comunicação inter-ventricular e canal arterial persistente, submetida a correcção cirúrgica aos 4 meses.
- Atrésia esofágica associada a fístula traqueo-esofágica submetidas a correcção cirúrgica em D1 de vida.
- Rim único (esquerdo).

### Rastreio Auditivo Universal Neonatal (RANU):

Factores de Risco para Surdez: Necessidade de medicação ototóxica (vancomicina, 11 dias) Sem outros factores de risco.

Exame físico ORL: Ausência de dismorfias crânio-faciais; Otoscopia: normal bilateral. Sem outras alterações relevantes.

- Otoemissões acústicas (1M): PASS à direita e REFER à esquerda.
- Potenciais Evocados Auditivos Automáticos (1M): PASS à direita e REFER à esquerda.
- Timpanograma: A bilateral.
- Potenciais Evocados Auditivos do Tronco Cerebral aos 12 meses (Figura 2)
- Tomografia Computorizada de Ouidos (Figura 3)

### Intervenção:

Criança foi adaptada com prótese auditiva, do tipo analógico e retro-auricular, no ouvido esquerdo, aos 16 meses. Actualmente com 2 anos, com boa evolução da linguagem e desenvolvimento psico-motor adequado à idade.

## DISCUSSÃO

Na literatura médica existem poucos dados relativos à associação entre hipoacusia e associação de VACTERL. A sua ocorrência implica a exclusão de outras entidades, que partilham características fenotípicas com a associação de VACTERL, e com as quais faz diagnóstico diferencial, nomeadamente: síndrome de Townes-Brocks, síndrome óculo-aurículo-vertebral e síndrome de CHARGE. Encontram-se descritas na literatura alterações do ouvido médio (hipoplasia do nervo facial e da corda do tímpano, alterações da janela oval) com a associação de VACTERL, no entanto, as mesmas não se verificaram no presente caso.

### Bibliografia:

Solomon, BD. VACTERL/VACTER Association. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2011. 6:56.

Tabaee, A. et al, Congenital Disorders of the Middle Ear. In Lalwani Ak (Ed) CURRENT Diagnosis&Treatment in Otolaryngology – Head and Neck surgery. McGraw Hill. 3º ed.

## EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

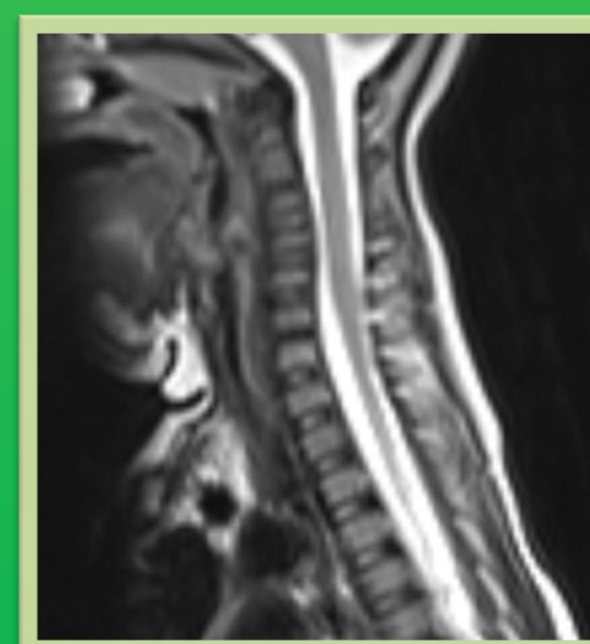


Fig. 1 – Ressonância Magnética Nuclear da Coluna Vertebral: hipoplasia dos discos C3-C4 e C7-D1, com esboço de fusão congénita-

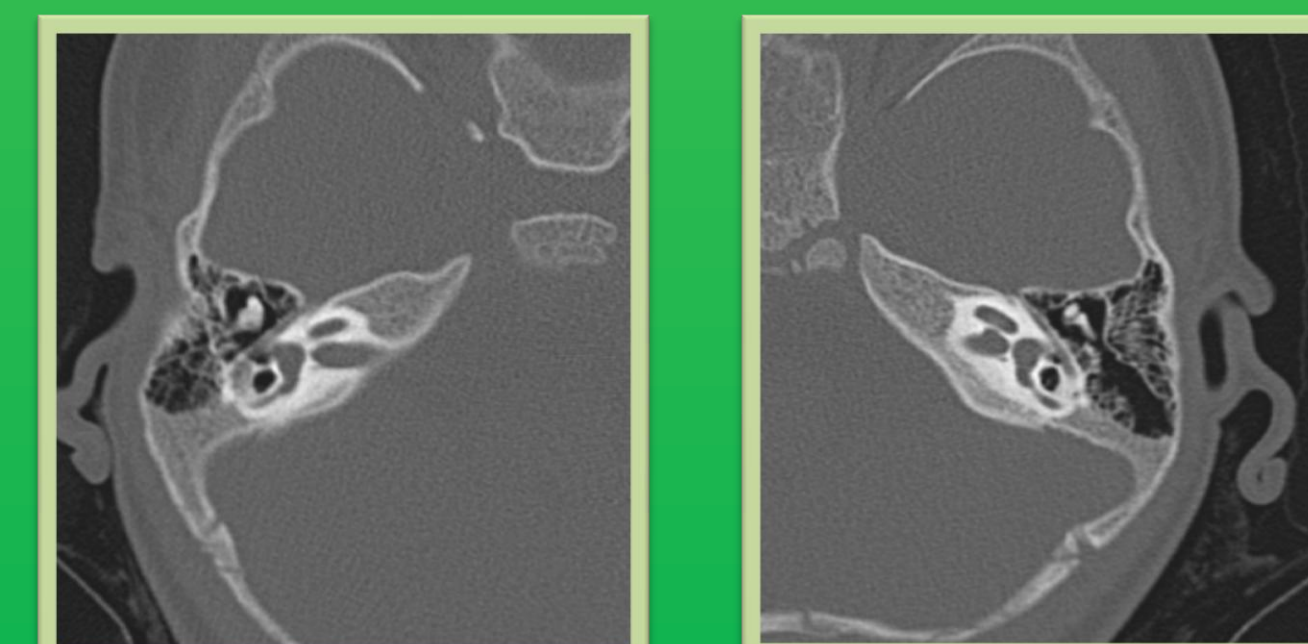


Fig. 3 – Tomografia Computorizada dos Ouidos: ausência de processos malformativos do ouvido externo, médio, das cápsulas óticas ou dos canais auditivos internos. Os canais de Falópio apresentam topografia normal."

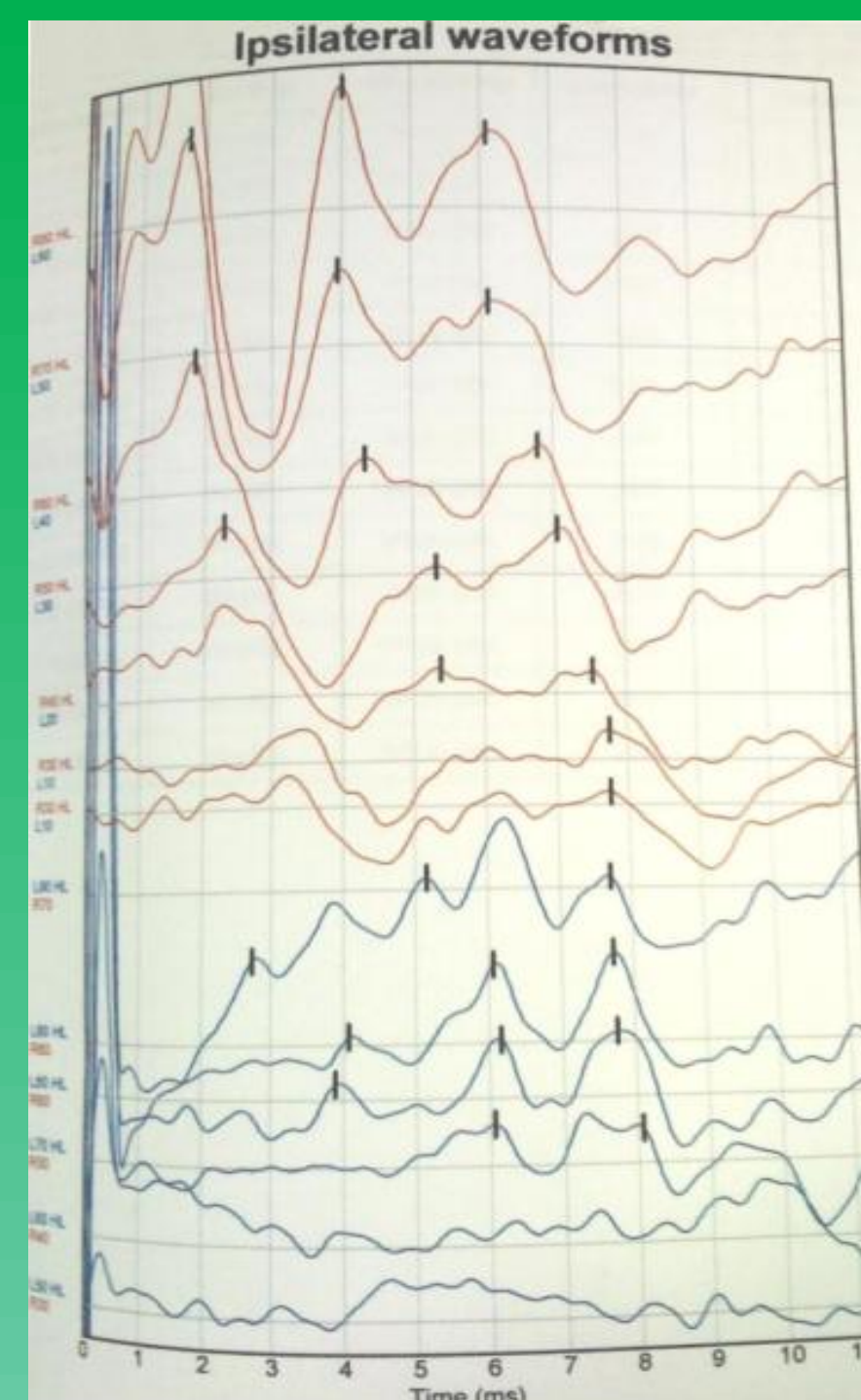
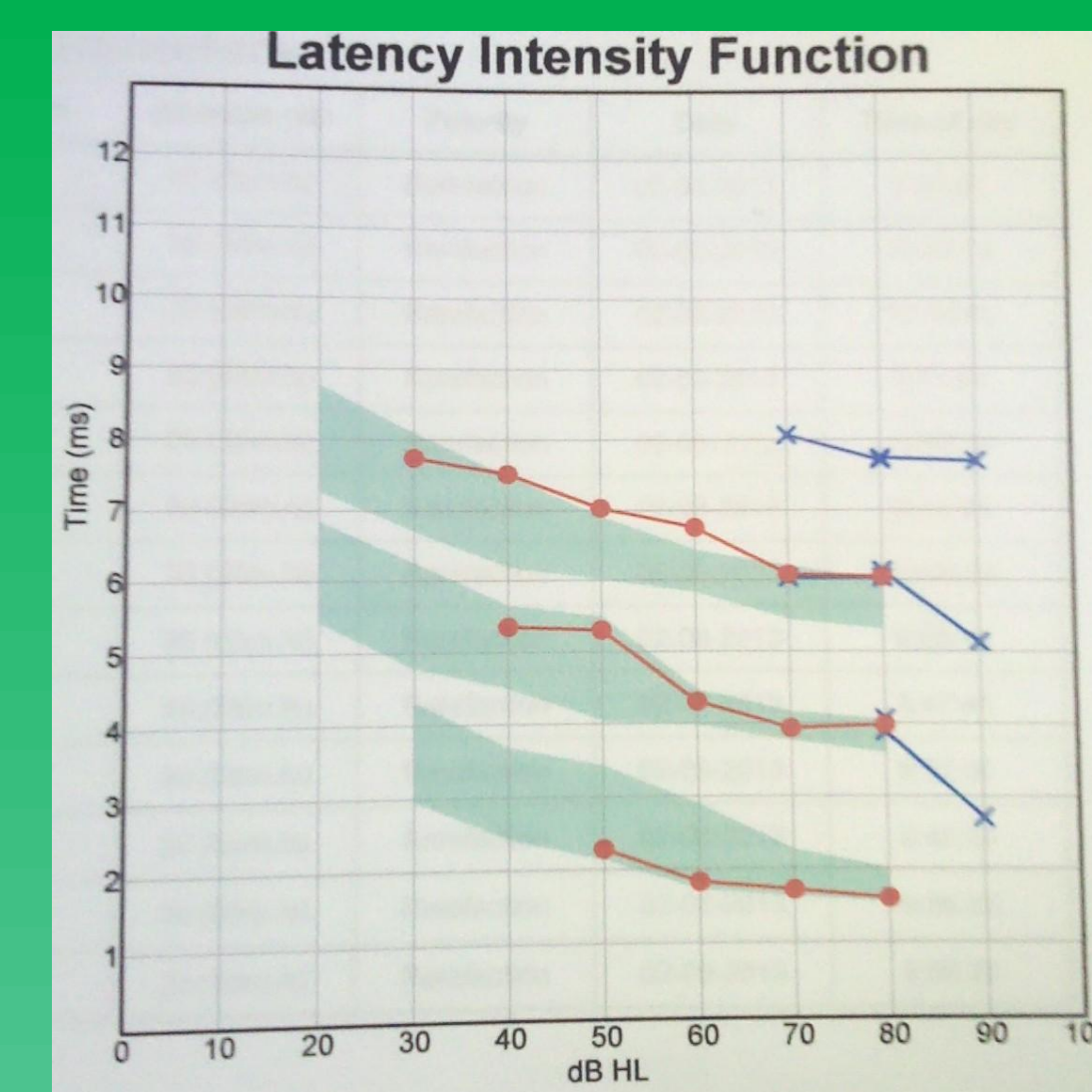


Fig. 2 - Potenciais Evocados Auditivos do Tronco Cerebral: Limiares electrofisiológicos de 30 dB no ouvido direito e de 80 dB no ouvido esquerdo.



Associação de VACTERL