

## Associação de VACTER em adolescentes - relato de caso

### *VACTER association in adolescents - case report*

Sérgio Spezzia<sup>1</sup>  
Kátia Maria Scigliano Miquel Lamelo<sup>1</sup>  
Maria Rosângela Jahn<sup>1</sup>  
Rosa Maria Eid Weiler<sup>1</sup>  
Maria Sylvania de Souza Vitalle<sup>1</sup>

Correspondência: sergiospezzia@hotmail.com  
Submetido: 31/10/2015 Aceito: 05/01/2016

#### Resumo

Associação de VACTER é um espectro de malformações raras, que apresenta pelo menos três das seguintes associações: defeitos vertebrais (V), atresia anal (A), anomalias cardíacas (C), fístula traqueoesofágica (TE) e alterações renais (R). A etiologia dessa anomalia é de ação teratogênica entre a 4ª e a 8ª semana de vida intrauterina. Cerca de 50 a 85% dos indivíduos com associação tem óbito no primeiro ano de vida. Sabe-se que esses pacientes requerem tratamento multidisciplinar precoce para sobreviverem e apresentarem melhor sobrevida. A avaliação multiprofissional nesses casos é importante para que seja feito diagnóstico correto e indicação para tratamento precoce. Paciente do gênero feminino de 16 anos, dentre as anomalias tinha malformação cardíaca, fístula traqueoesofágica, hidrocefalia, alterações vertebrais com escoliose severa e déficit cognitivo. Ela veio encaminhada pelo ambulatório médico para tratamento no ambulatório odontológico, ambas unidades de atendimento do Setor de Medicina do Adolescente da Escola Paulista de Medicina, devido à presença de fenda palatina. Ao exame clínico foi detectado, além da fenda palatina posterior, gengivite, múltiplas cáries com comprometimento pulpar em alguns dentes, palato estreito e apinhamento dentário. Foi feita orientação preventiva e tratamento da gengivite. Paciente foi encaminhada para o Centro de Atendimento a Pacientes Especiais da Faculdade de Odontologia da Universidade de São Paulo para tratamento das cáries e ortodontia. A fenda será fechada cirurgicamente pela cirurgia plástica junto com a correção do ouvido. Concluiu-se que o atendimento precoce multiprofissional, em especial nesses casos, é muito importante para melhorar a qualidade de vida de pacientes com tantas intercorrências.

**Palavras-chave:** Cardiopatias Congênitas; Hidrocefalia; Gengivite.

#### Abstract

VACTER association is a rare defects spectrum that exhibits at least three of the following associations: vertebral defects (V), anal atresia (A), cardiac disorders (C), tracheoesophageal fistula (TE), and renal disorders (R). This anomaly is teratogenic in nature and develops between the 4th and 8th week of intrauterine life. Approximately 50-85% of individuals with the association die in the first year of life. The patients with this association require early multidisciplinary treatment to ensure survival and improve quality of life. A multidisciplinary evaluation is important in these cases to allow for accurate diagnosis and indication for early treatment. A 16-year-old girl presented the following anomalies: heart defect, tracheoesophageal fistula, hydrocephalus, vertebral abnormalities with severe scoliosis, and cognitive impairment. She was referred to the dental clinic by the medical clinic, both care units of the Adolescent Medicine Sector of Paulista School of Medicine, for the treatment of cleft palate. A clinical examination revealed that she had gingivitis, multiple caries with pulp involvement in some teeth, narrow palate, and dental crowding. Preventive counseling and gingivitis treatment were performed. The patient was then referred to the Special Care Patient Center Dental School, University of São Paulo, for caries and orthodontic treatment. The cleft palate will be surgically closed by plastic surgery along with the correction of the ear. To conclude, early multidisciplinary care is very important to improve the quality of life of patients with VACTER association.

**Key words:** Heart Defects, Congenital; Hydrocephalus; Gingivitis.

---

<sup>1</sup> Escola Paulista de Medicina - UNIFESP, São Paulo, SP, Brasil.

## Introdução

A Associação VACTER é conceituada como um aglomerado de malformações associadas, que acometem o paciente com uma frequência maior do que a esperada ocasionalmente. Cada letra do acrônimo Vacter tem um significado diferente [1].

O termo VACTER corresponde às iniciais de suas cinco malformações características: V (defeitos vertebrais), A (atresia anal), TE (fístula traqueoesofágica) e R (alterações renais). Uma vez encontradas três dessas malformações, firma-se o diagnóstico [2]. Esse diagnóstico é elaborado levando-se em consideração o quadro clínico apresentado pelo recém-nascido [3].

Essa enfermidade possui variantes: VACTER, VACTERL, VACTERL-H, VACTER-S. A denominação VACTERL foi instituída posteriormente ao ano de 1972, quando foram incluídas como possível diagnóstico para a associação de VACTER as malformações cardíacas, bem como as malformações dos membros (Limbs) [4-7]. Outra modificação foi efetuada e, em seguida, passou-se a considerar também, somada às possíveis anomalias da associação VACTERL, outra enfermidade conjunta, a hidrocefalia, nessa situação houve a designação de VACTERL-H [8]. A variante VACTER-S passou a ser empregada ao se verificar um aumento da taxa de ocorrência de artéria umbilical única, do inglês “single umbilical artery”. O VACTER-S, advém de “single”, portanto, a variante é condizente com os termos em inglês utilizados. Estas variantes podem não se tornar evidentes para o médico, mesmo depois deste constatar as malformações, fato que pode acarretar inconvenientes: postergação do diagnóstico e comprometimento da evolução posterior [9].

O desempenho satisfatório das funções vitais exercidas pelos sistemas digestivo e respiratório depende da presença de processos fisiológicos normais. Na associação de VACTER, todas as funções citadas mostram-se alteradas devido às malformações.

A importância do diagnóstico precoce está em permitir uma evolução mais benigna, visto que, algumas dessas condições são passíveis de correção cirúrgica, levando a um melhor prognóstico e aumentando a sobrevida dos pacientes [10].

O planejamento terapêutico empregado envolve a correção cirúrgica das anomalias congênitas no período pós-natal imediato, seguido de tratamento médico a longo prazo das sequelas das malformações.

Apesar disso, alguns doentes continuarão a ser afetados pelas suas malformações congênitas durante toda a vida. A maioria dos doentes com a associação de VACTER tem um potencial cognitivo normal [11].

Além disso, têm-se evidência de alguns outros problemas secundários, são eles: miopia, estrabismo, escoliose e infecções urinárias, dentre outros [12].

Na literatura científica mundial existe registro de somente 250 casos da Associação de VACTER, portanto o aparecimento dessa associação é bastante raro [13].

Estudos que buscaram verificar a causa genética são escassos, devido evidências de pouquíssimos casos em família nos indivíduos afetados. Nos casos relatados na literatura, não foi encontrada de forma clara, a patogênese das anomalias [14,15].

O objetivo do relato do caso a seguir é chamar a atenção para a associação de VACTER e mostrar o quanto o trabalho da motivação em higiene bucal associado a procedimentos clínicos básicos pode trazer uma ótima condição de saúde bucal, mesmo diante de um quadro agravado por essa malformação.

A seguir descreveremos o caso clínico de uma paciente com a malformação citada e o respectivo tratamento odontológico realizado.

## Relato do caso

Paciente do gênero feminino, nascida prematura, atualmente com 16 anos de idade (Figuras 1 e 2). Ela apresentava na consulta: altura de 1,33 m, peso de 34 kg e IMC de 19,5. Estava cursando o

quinto ano do ensino fundamental, apresentou entre as queixas principais: cefaleia, dispneia, asma, intolerância à lactose, alterações na coluna vertebral, zumbido e tontura. Possuía como história pregressa da moléstia atual: cardiopatia congênita, atresia do esôfago, malformação da coluna vertebral, hidrocefalia, deficiência intelectual, alterações oculares, hipoplasia pulmonar, anemia e hirsutismo. A realização do presente estudo obteve aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Paulista de Medicina – Universidade Federal de São Paulo (CEP/UNIFESP) com parecer número 1.094.011 de 03 de julho de 2015.



**Figura 1** – Aspecto sagital da paciente



**Figura 2** – Aspecto frontal da paciente

Com relação à queixa odontológica, constatou-se cáries; gengivite com sangramento gengival; afta lingual; maloclusão com apinhamento dentário superior bilateral; incisivo lateral superior direito posicionado mais para palatina, causando a afta (Figuras 3 e 4); e palato estreito com fenda posterior (Figura 5).



**Figura 3** – Apinhamento dentário superior do lado direito



**Figura 4** – Vista das arcadas superior e inferior



**Figura 5-** palato estreito com fenda posterior

No primeiro atendimento foram realizadas orientações preventivas, fez-se anamnese e exame clínico, sendo prescrito antibioticoterapia preventiva com amoxicilina 500mg, 3 comprimidos, 1 hora antes da próxima consulta, para realização de procedimentos invasivos de instrumentação periodontal. Na sequência, trabalhou-se com a motivação da paciente por intermédio de palestras interativas e orientação individual de higiene bucal com uso de espelho, escova e evidenciador de placa (Figura 6).

Com o diagnóstico da gengivite, trabalhou-se nas demais sessões com procedimentos de evidenciação do biofilme bacteriano, raspagem coronariorradicular e alisamento. Depois de quatro sessões, obteve-se como resultado uma gengiva saudável (Figura 7) com a paciente mais motivada ao autocuidado, mesmo diante de tantas intercorrências provocadas por sua patologia.



**Figura 6** – Evidenciação do biofilme bacteriano **Figura 7**– Gengiva saudável após raspagem coronariorradicular

A paciente foi encaminhada para o Centro de Atendimento a Pacientes Especiais (CAPE) da Faculdade de Odontologia da Universidade de São Paulo para o tratamento das cáries e ortodontia. Relacionado às lesões de cárie, quatro dentes apresentavam comprometimento pulpar com necessidade de tratamento endodôntico. A fenda será fechada cirurgicamente pela cirurgia plástica junto com a correção do ouvido.

## Discussão

É evidente que no caso da higiene bucal não ser satisfatória, tende a ocorrer agravamento da doença gengival. Por isso é importante o diagnóstico precoce, bem como as consultas rotineiras ao cirurgião dentista, no intuito de se obter melhora no autocuidado por parte do paciente. As afecções apresentadas, cáries e gengivite, não estão diretamente relacionadas a essa enfermidade, no entanto, como esses pacientes, peculiarmente, passam por vários ambulatórios durante sua vida e também por vários procedimentos, é importante se trabalhar a prevenção para minimizar as intercorrências e melhorar a qualidade de vida.

As cáries extensas, causadoras de dor e transtornos, poderiam não ter ocorrido, caso, desde o início, fosse trabalhada a prevenção. No caso da gengivite, esta foi totalmente revertida, mostrando uma grande motivação por parte da paciente.

A paciente em questão nasceu prematura e a prematuridade ao nascimento acarreta vários comprometimentos físicos, tanto voltados para a saúde sistêmica, como para a saúde bucal [16]. As crianças prematuras tendem a ter mais doenças respiratórias e essa é uma das causas do aumento de cáries e doenças gengivais [17,18]. A prematuridade, no caso dessa paciente, foi mais um fator agravante dentro de todas as alterações apresentadas por essa enfermidade.

A fenda palatina não está relacionada com as alterações da Associação de VACTER. Os achados bucais encontrados, nesse caso, não se relacionam diretamente a essa enfermidade, mas o papel do cirurgião dentista é conhecer essa afecção e melhorar a condição bucal e, principalmente, trabalhar a prevenção.

A atresia esofágica torna-se fatal se não houver sua correção. Pacientes com associação de VACTER e atrésicos têm prognóstico pior por possuírem, concomitantemente, outras anomalias associadas. A atual taxa de sobrevida é de 90 % após realizada correção pós-cirúrgica. A associação de VACTER pode se tornar grave com taxas de mortalidade elevadas. O motivo principal das taxas altas advém das complicações tardias [19].

Trata-se de uma condição rara, portanto, os profissionais de saúde ao diagnosticarem a existência de malformações em um indivíduo, devem investigar outras anomalias ocultas, encaminhando o paciente para médicos especialistas, com o intuito de obter prognósticos mais favoráveis, menor mortalidade e maior sobrevida. Nesses casos, deve haver atendimento multidisciplinar, envolvendo: Genética médica e hematologia, Neuropediatria, Cardiologia, Otorrinolaringologia, Gastropediatria, Nutrição, Ortopedia, Cirurgia plástica e Odontologia.

## Conclusão

Concluiu-se que o atendimento precoce multiprofissional, em especial nos casos de associação de VACTER, é muito importante para melhorar a qualidade de vida de pacientes com tantas intercorrências.

## Referências

1. Botto LD, Khoury MJ, Mastroiacovo P, Castilla EE, Moore CA, Skjaerven R et al. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association: an international study. *Am J Med Genet* 1997;71:8–15.
2. Quan L, Smith DW. The Vater Association. *J Pediatr* 1973;82:104-7.
3. Castro GL, Durán MA. Asociación VACTER. Informe de 15 casos post mortem. *Rev Med Hosp Gen Méx* 2001;64:143-6.
4. Solomon BD, Pineda-Alvarez DE, Raam MS, Bous SM, Keaton AA, Vélez JI, et al. Analysis of components findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet A* 2010;152A(9):2236-44.
5. Solomon BD, Patel A, Cheung SW, Pineda-Alvarez DE. VACTERL association and mitochondrial dysfunction. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2011;91(3):192-4.
6. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:56.
7. Perini LD, Salm L, Lobe MCS. Deficiência de Hormônio de Crescimento em um paciente com Síndrome de VACTERL. *Rev AMRIGS* 2015;59(2):124-6.
8. Hall BD. VATER/VACTERL association. In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of genetic syndromes*. New Jersey: John Wiley & Sons; 2010. p. 871-9.
9. Shah D, Sharma S, Faridi MMM, Mishra K. Vacterl Association with Prime-Belly Syndrome. *Indian Pediatrics* 2004;41:845-7.
10. Temtamy SA, Miller JD. Extending the Scope of the Vater Association: definition of the Vater Syndrome. *J Pediatr* 1974;85:345-9.
11. Weaver DD, Mapstone CL, Yu PL. The VATER association. Analysis of 46 patients. *Am J Dis Child* 1986;140:225–9.
12. Romero OJ, Fraile AG, Feltes OJ, Blanco CO, Aransay BA, López VF et al. Megalourethra associated to VACTER syndrome. *Actas Urol Esp* 2006;30(4):412-4.
13. Kugler MRN. Vacterl Association: group of birth defects that occur together. Update 2007. Disponível em: <rarediseasesabout.com>. Acesso: 28 maio 2010.
14. Garcia-Barceló MM, Wong KK, Lui CV, Yuan Z, So M, Ngan ES et al. Identification of a HOXD13 mutation in a VACTERL patient. *AJMG* 2008;146A(24):3181–5.
15. Narbona N, Maldonado BB, Valenzuela A, Muñoz A. Síndrome de Vacterl. *An Esp Pediatr* 1983;18(5):412-4.
16. Organização Mundial da Saúde. Public health aspects of low birth weight. Genebra; 1961. (Technical report series, v. 217).
17. Holditch-Davis D, Merrill P, Schwartz T, Scher M. Predictors of wheezing in prematurely born children. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs* 2008;37(3):262-73.
18. Widmer RP. Oral health of children with respiratory diseases. *Paediatr Respir Rev* 2010;11(4):226-32.
19. Lalwani AK. *Current - Diagnóstico e Tratamento. Otorrinolaringologia (Lange) – Cirurgia de Cabeça e Pescoço*. 3. ed. São Paulo: McGraw Hill Brasil; 2013. 138 p.