

FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ - FIOCRUZ  
ESCOLA POLITÉCNICA DE SAÚDE JOAQUIM VENÂNCIO

Marcelle de Oliveira Dias da Cruz

ASSOCIAÇÃO VACTERL: estudo de caso

Rio de Janeiro

2017

Marcelle de Oliveira Dias da Cruz

ASSOCIAÇÃO VACTERL: estudo de caso

Monografia apresentada à Escola Politécnica de Saúde Joaquim Venâncio – Fundação Oswaldo Cruz (EPSJV-Fiocruz) como requisito parcial para aprovação no curso técnico de nível médio em saúde com habilitação em Análises Clínicas.

Orientador: Flávio Astolpho Vieira Souto Rezende.

Rio de Janeiro

2017

Marcelle de Oliveira Dias da Cruz

ASSOCIAÇÃO VACTERL: estudo de caso

Monografia apresentada à Escola Politécnica de Saúde Joaquim Venâncio – Fundação Oswaldo Cruz (EPSJV-Fiocruz) como requisito parcial para aprovação no curso técnico de nível médio em saúde com habilitação em Análises Clínicas.

Aprovado em \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

BANCA EXAMINADORA

---

(Flávio Astolpho Vieira Souto Rezende – EPSJV / FIOCRUZ - Orientador)

---

(Daniel Santos Souza – EPSJV / FIOCRUZ)

---

(Flávio Henrique Marcolino da Paixão – EPSJV / FIOCRUZ)

*Dedico este trabalho aos meus  
irmãos, Davi, Milena e Murilo; aos  
meus pais, Danielle e Marcelo e ao  
meu noivo, Roberto.*

## AGRADECIMENTOS

Agradeço primeiramente, a Deus por ter me dado saúde e capacidade para escrever este trabalho e é graças a ele que estou aqui hoje, de pé, lutando e trazendo informações sobre a Associação VACTERL.

Ao meu irmão, Davi, por ser minha inspiração para escrever sobre esse tema. Ele é um portador da associação VACTERL e sempre lutou muito pela vida, mostrando que é possível superar todos os problemas e dar a volta por cima para ser feliz. Então, por este motivo, ele é a peça fundamental deste trabalho. Lembrando também dos meus irmãos, Milena e Murilo que apesar de serem pequenos, me ajudaram ao longo deste período me dando muito amor e carinho, me deixando mais calma e menos estressada para escrever este trabalho.

Ao meu pai, Marcelo, por ter me proporcionado o melhor estudo possível e com isso consegui chegar onde estou, então, muito obrigada pai, por ter me incentivado e feito de tudo pelo meu futuro. A minha mãe, Danielle, por aguentar todas as vezes que me estressei por não estar conseguindo fazer algo deste trabalho, por me ajudar na construção do mesmo e ter ficado ao meu lado, não me deixando desistir e sempre me incentivando a continuar.

Ao meu noivo, Roberto, que também ouviu diversas reclamações minhas e jamais me deixou desanimar, esteve ao meu lado a todo momento, me distraiu e me alegrou quando eu precisei e mostrou o verdadeiro papel de um noivo.

Aos meus padrinhos, Solange e Ayrton; minha madrasta, Érica; meu padrasto, Alexandre; por terem me dado apoio, terem paciência comigo devido às diversas vezes que passei o dia inteiro no computador escrevendo e por me fazerem acreditar que eu conseguiria.

Ao CNPQ, pelo apoio financeiro e ao meu orientador, Flávio, por corrigir diversas vezes meu trabalho e ter muita paciência comigo.

*“Perto está o Senhor de todos os  
que o invocam, de todos os que o  
invocam em verdade. Ele acode à  
vontade dos que o temem; atende-  
lhes o clamor e os salva.”*

*Salmos 145.18,19*

## RESUMO

A Associação VACTERL é um conjunto de malformações congênitas com alto índice de mortalidade (cerca de 50-85% das crianças que nascem com essa patologia morrem no primeiro ano de vida). A sigla VACTERL é derivada da língua inglesa e cada letra representa uma malformação congênita, ou seja, malformações vertebrais (**V**ertebral malformations), atresia anal (**A**nal atresia), anomalias cardiovasculares (**C**ardiac anomalies), fístula traqueoesofágica (**T**racheo-esophageal fistula), atresia esofágica (**E**sophageal atresia), malformações renais e/ou radiais (**R**enal/radial malformations) e displasia dos membros (**L**imb dysplasia). Sendo assim, para o diagnóstico desta associação, devem ser encontrados no mínimo 3 das malformações citadas acima. As possíveis formas de tratamentos para esta associação são cirurgias, seguido de tratamento médico a longo prazo e fisioterapias. Os portadores desta patologia podem ter um ensino normal, tendo em vista que a associação VACTERL não está relacionada a atrasos mentais em seus pacientes. Este projeto tem como objetivo trazer informações sobre tal patologia para a sociedade e para os profissionais de saúde, ajudando no diagnóstico precoce dos pacientes, dando assim uma oportunidade destes serem tratados mais rapidamente.

**Palavras-Chave:** VACTERL, malformações congênitas.

## SÚMARIO

<b>1 INTRODUÇÃO.....</b>	<b>9</b>
1.1 OBJETIVOS.....	10
1.1.1 Objetivo Geral.....	10
1.1.2 Objetivos Específicos.....	10
1.2 JUSTIFICATIVA.....	10
1.3 METODOLOGIA.....	11
<b>2 EMBRIOLOGIA.....</b>	<b>12</b>
<b>3 ASSOCIAÇÃO VACTERL.....</b>	<b>17</b>
3.1 HISTÓRICO.....	17
3.2 ETIOLOGIA.....	19
3.3 EPIDEMIOLOGIA.....	20
3.4 DIAGNÓSTICO E TRATAMENTOS.....	20
3.5 COMPLICAÇÕES.....	21
3.6 ESTUDO DE CASO.....	23
<b>4 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....</b>	<b>27</b>
<b>REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....</b>	<b>27</b>

## 1 INTRODUÇÃO

Síndrome é o nome dado a um grupo de diversas anomalias que estão relacionadas patogenicamente, não apresentando uma sequência simples ou defeito de campo politópico<sup>1</sup> e suas causas em geral são conhecidas. Já associação, é o nome dado aos casos em que algumas anomalias ocorrem em conjunto com maior frequência do que de forma aleatória, porém, não pode ser explicada através de uma sequência, síndrome ou defeito de campo politópico. Por isso, essa patologia é chamada de Associação VACTERL e não síndrome (REIS et al., 2002).

A Associação VACTERL é um conjunto de malformações congênitas com alto índice de mortalidade, sendo descrita pela primeira vez por Quan e Smith em 1972. Alguns autores acreditam que sua incidência é de 1 a cada 10.000 nascidos vivos. A sigla VACTERL é derivada da língua inglesa e cada letra representa uma malformação congênita, ou seja, malformações vertebrais (**V**), atresia anal (**A**), anomalias cardiovasculares (**C**), fístula traqueoesofágica (**T**), atresia esofágica (**E**), malformações renais e/ou radiais (**R**) e displasia dos membros (**L**). Sendo assim, para o diagnóstico desta associação, devem ser encontrados no mínimo 3 das malformações citadas acima (RUEDA et al., 2011).

Essa patologia pode estar associada a diferentes teorias como exposição a estrogênio e progesterona em excesso no primeiro trimestre da gravidez; defeito na blastogênese; influência teratogênica (como por exemplo a exposição a misoprostol<sup>2</sup>). Apesar destas diferentes teorias, sua causa ainda é desconhecida (RUEDA et al., 2011; CHEYNE et al., 2014).

As possíveis formas de tratamentos para esta associação são cirurgias, seguido de tratamento médico a longo prazo e fisioterapias. É possível identificar tal associação ainda na vida uterina na 18<sup>o</sup> semana de gestação através de exames pré-natais (RUEDA et al., 2011). Existem evidências de problemas secundários dessa patologia como escoliose, miopia, infecções urinárias, estrabismo e outros (SPEZZIA et al., 2016).

Os portadores desta patologia podem ter um ensino normal, tendo em vista que a Associação VACTERL não está relacionada a atrasos mentais em seus pacientes (RUEDA et al., 2011). Para casos mais brandos, a vida pode ser menos difícil, necessitando de poucas consultas anuais. Sabendo que suas malformações não são visíveis, evita-se o preconceito e

---

<sup>1</sup> São defeitos relacionados. Produto da alteração de um único campo/local de desenvolvimento.

<sup>2</sup> O misoprostol (conhecido como cytotec) é a versão sintética da prostaglandina E1, sendo usado no tratamento e prevenção de úlcera do estômago e também usado como medicamento abortivo. Este não pode ser usado na gravidez, podendo induzir efeitos teratogênicos no feto.

permite que o paciente consiga um emprego. Consequentemente, estes têm uma chance maior de construir uma família, quando comparados aos casos mais graves. Nos casos mais severos, a vida é mais dura, necessitando de mais consultas anuais. Ao contrário dos casos leves, suas malformações são visíveis, como no caso das displasias dos membros, possibilitando o aparecimento do preconceito por parte da sociedade, dificultando sua relação social. Sobre a obtenção de um emprego, além dos preconceitos, as anomalias não visíveis como as cardiovasculares ou malformações renais, os impedem de serem empregados, por risco de adoecimento e ausência ao trabalho.

## 1.1 OBJETIVOS

### 1.1.1 Objetivo Geral:

- Descrever a Associação VACTERL demonstrando a forma de diagnóstico e seus tratamentos abrangendo um estudo de caso.

### 1.1.2 Objetivos Específicos:

- Compreender a embriologia humana e algumas das possíveis malformações congênitas;
- Descrever a Associação VACTERL, detalhando o significado da sigla;
- Identificar as teorias sobre a etiologia dessa associação;
- Revisar os meios de diagnóstico;
- Detalhar as formas de tratamento e ressocialização através de um estudo de caso.

## 1.2 JUSTIFICATIVA

Tendo-se em vista a importância da Associação VACTERL e seus portadores, para os familiares e os profissionais da área da saúde, e sabendo que esta associação é pouco conhecida até mesmo entre estes profissionais, faz-se necessária a comunicação destes e a conscientização da população em relação a mesma. Fazendo com que saibam identificar, lidar e respeitar estes pacientes, ajudando no diagnóstico precoce e na convivência com os mesmos, dando-lhes a oportunidade de se sentirem como integrantes plenos da sociedade.

O principal motivo de estar estudando esta patologia é meu irmão Davi, portador dessa associação. Através da convivência com o mesmo e a observação às dificuldades encontradas pela mãe em obter o diagnóstico e começar o tratamento, pude perceber o desconhecimento (em relação a Associação VACTERL) dos profissionais da saúde e também da sociedade em geral. Por isso, resalto a importância de se divulgar, para que outras crianças que venham a nascer na mesma circunstância que meu irmão, possam ter um diagnóstico correto e assim terem mais chance de sobreviverem.

Logo, essa pesquisa visa descrever a Associação VACTERL de acordo com seus tratamentos e diagnóstico abrangendo um estudo de caso, já que esta afeta uma pessoa da minha família, sendo útil de forma que forneça informações sobre esta patologia pouco conhecida, para quem estiver interessado no tema ou disposto a conhecer novos assuntos.

## 1.3 METODOLOGIA

O trabalho está baseado na abordagem qualitativa e usa como estratégias de pesquisa a revisão da literatura por meio da busca nas bases de dados Scielo, BIREME, PubMed e, ao longo da monografia, são apresentadas imagens para ajudar na compreensão de algumas malformações.

A análise do material descreve a Associação VACTERL, incluindo suas formas de tratamento, diagnóstico e as diferentes etiologias possíveis, contendo um estudo de caso, através de leituras, ilustrações, experiências pessoais e conclusões de materiais a respeito da mesma.

## 2 EMBRIOLOGIA

Em decorrência dessa associação apresentar malformações congênitas, se faz necessária uma breve discussão sobre as fases embriológicas que o ser humano passa e assim dando noção de em qual momento, ocorrem essas malformações.

A fecundação é um processo no qual existem diversos eventos moleculares coordenados que são iniciados após o encontro entre um espermatozoide e um ovócito. O espermatozoide passa pela corona radiata principalmente devido a ação da enzima hialuronidase, liberada pelo acrossoma. Em seguida, o espermatozoide penetra a zona pelúcida (Figura 1). Após esse processo, ocorre a fusão das membranas plasmáticas do ovócito e do espermatozoide. O ovócito termina a segunda divisão meiótica, formando um ovócito maduro (MOORE et al., 2013).

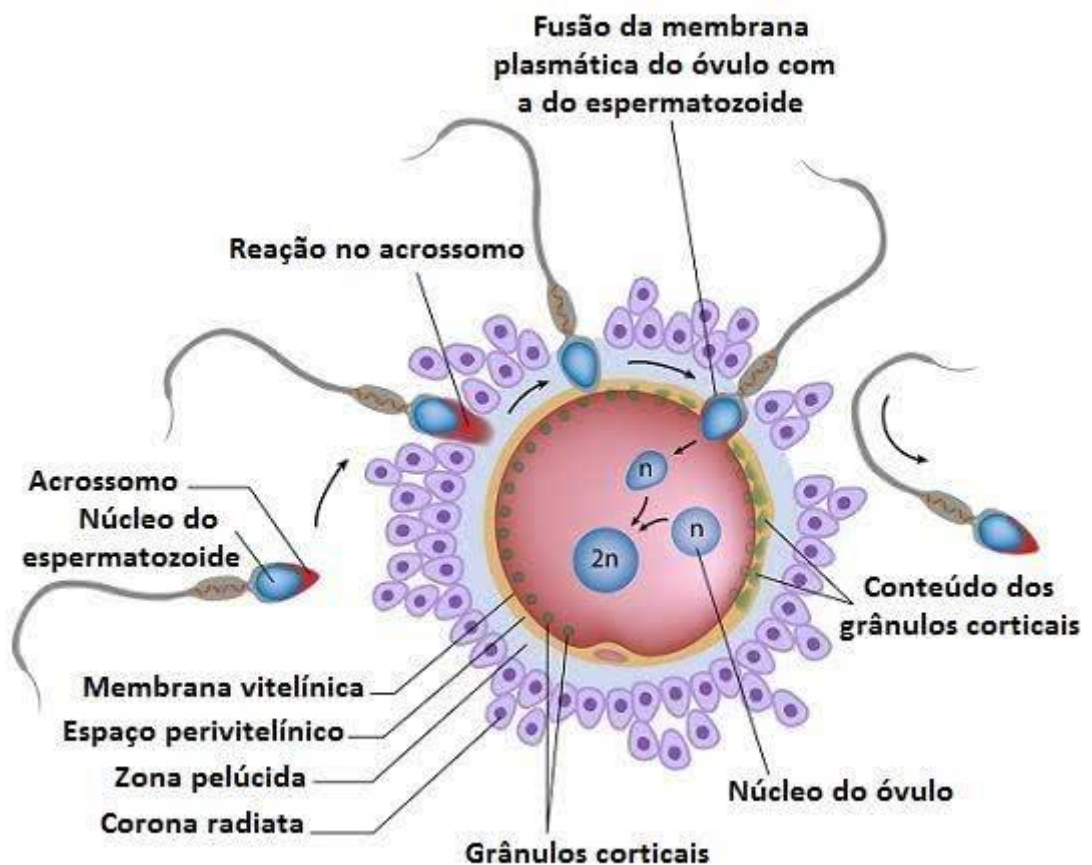


Figura 1: Esquema do início da fecundação. Momento em que o espermatozoide consegue penetrar a zona pelúcida e encontra o núcleo do óvulo. FONTE: Michelle Duarte. Disponível em: <<https://www.todamateria.com.br/como-ocorre-a-fecundacao-humana/>>

Em 30 horas aproximadamente após a fecundação (término caracterizado pelo entrelaçamento dos cromossomos paternos e maternos), o zigoto começa a primeira divisão mitótica (ou clivagem). Na clivagem são realizadas contínuas divisões mitóticas do zigoto, resultando em um aumento de células, chamadas blastômeros. Quando o número de blastômeros chega a 12-32, o embrião e tudo que o envolve passa a ser chamado de mórula (Figura 2). Os blastômeros são todas as células formadas pelas primeiras mitoses do embrião, a partir do zigoto até a fase de blástula (todas são células totipotentes<sup>3</sup>) (MOORE et al., 2013; LOPES et al., 2010).

Cerca de 4 dias depois da fecundação (após a mórula nidar no útero), os blastômeros secretam o líquido uterino. Conforme o líquido se expande na cavidade, os blastômeros são divididos e passam a ser chamados de trofoblasto (células que originam a porção embrionária da placenta) e embrioblasto (primeiro grupo de blastômeros do embrião). Nessa fase, o embrião é conhecido como blastocisto (Figura 2) (MOORE et al., 2013).

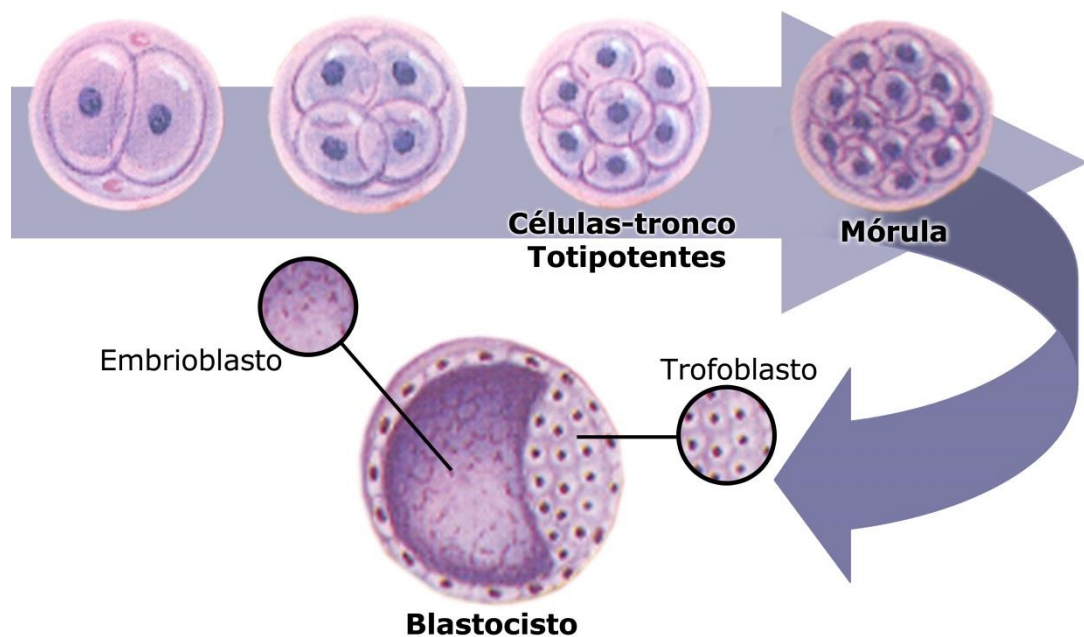


Figura 2: Figura representando as etapas do desenvolvimento embrionário. FONTE: Danilo Candido de Almeida. Disponível em: <http://www.casadaciencia.com.br/como-surgem-as-celulas-tronco/>

Por volta de seis dias depois da fecundação, há a aderência do blastocisto com o epitélio endometrial. Logo após, o trofoblasto inicia sua proliferação dividindo-se em duas

<sup>3</sup> São células capazes de se diferenciar em qualquer tecido que forma a corpo humano (incluindo anexos embrionários e placenta). Tais células estão presentes no embrião, nas primeiras fases de divisão, ou seja, quando este possui até 16-32 células, correspondendo a 3 ou 4 dias de vida.

camadas: citotrofoblasto (camada interna) e sinciciotrofoblasto (camada externa), que estão representados na figura 3 (MOORE et al., 2013).

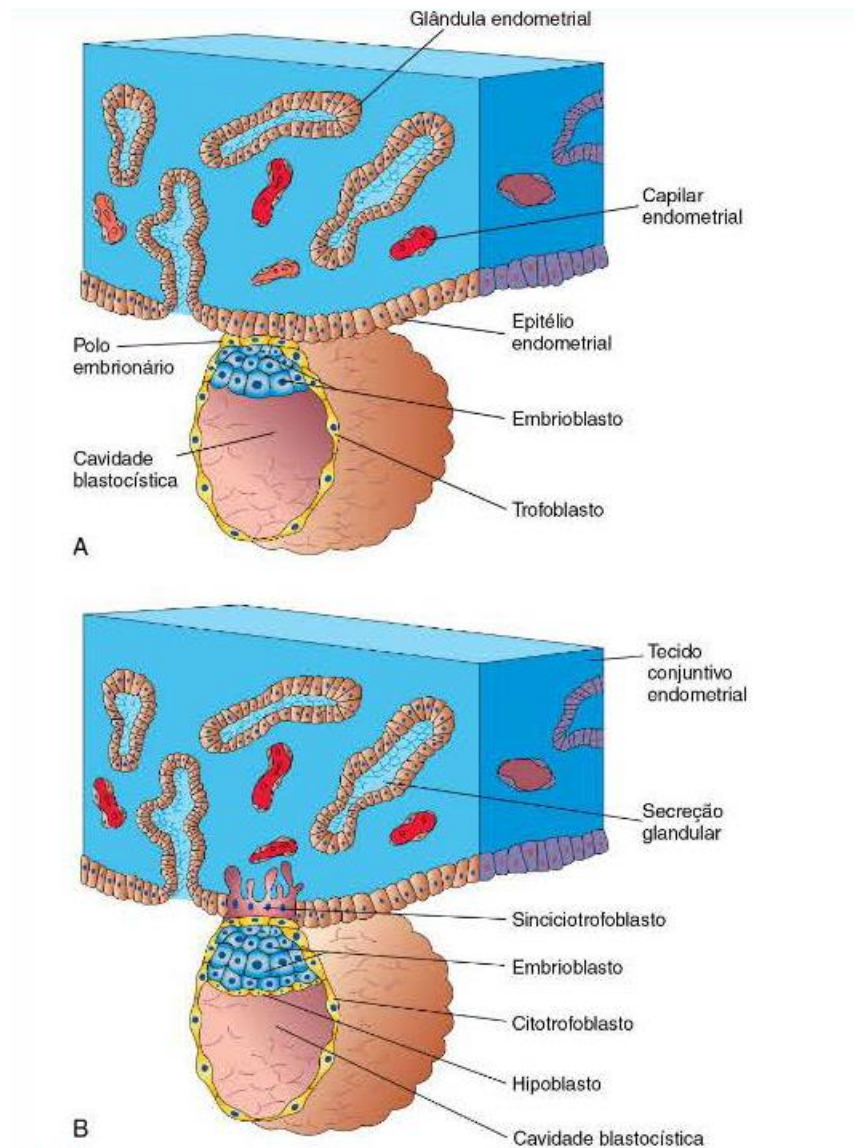


Figura 3: Aderência do blastocisto com o epitélio endometrial ao longo das fases iniciais da sua implantação. Na figura A representa o sexto dia, em que há a aderência do trofoblasto com o epitélio endometrial e já a figura B, representa o sétimo dia, em que o sinciciotrofoblasto entra no epitélio. FONTE: Moore KL, Persaud TVN, Torchia MG. *Embriologia Básica*. 8<sup>o</sup> ed. Rio de Janeiro (RJ): Elsevier; 2013.

Na terceira semana de gestação ocorre um processo chamado de gastrulação. Esse processo é caracterizado pela conversão do disco embrionário bilaminar em disco embrionário trilaminar (início da morfogênese<sup>4</sup>). No período da gastrulação, ocorrem diversos

<sup>4</sup> Fase caracterizada pelo desenvolvimento das estruturas e formas de diversas partes do corpo, incluindo os órgãos.

acontecimentos como a formação das camadas germinativas, linha primitiva, placa precordial e notocordal. Essas camadas germinativas são divididas em ectoderme, mesoderme e endoderme (MOORE et al., 2013). A mesoderme dá origem a derme da pele (exceto da cabeça e do pescoço); músculos (exceto alguns músculos lisos); cartilagens e ossos (exceto da face); medula óssea; pleura, peritônio e pericárdio; córtex da adrenal; baço; gônadas; rim; útero; vasos sanguíneos e linfáticos; coração; sangue. Já a endoderme origina o pâncreas; sistema respiratório (exceto cavidades nasais); epitélio das glândulas tireóidea e paratireóidea; epitélio de revestimento da uretra e do tubo digestório (menos da boca e do ânus); pulmões; fígado; epitélio da bexiga urinária (Figura 4) (LOPES et al., 2010).

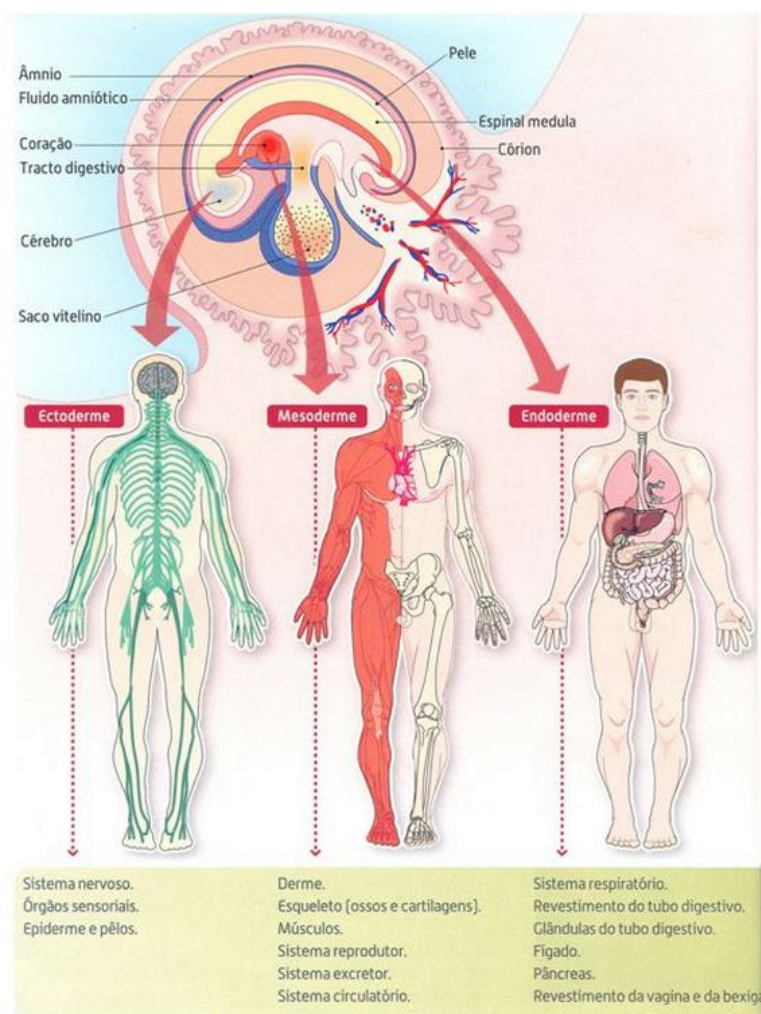


Figura 4: Apresentando as três lâminas do desenvolvimento embrionário: ectoderme, mesoderme e endoderme e o que originam. FONTE: Fabio Dias Magalhães. Disponível em: <<http://salabioquimica.blogspot.com.br/2011/08/formacao-dos-3-folhetos-germinativos.html>>

A ectoderme, dá origem resumidamente a ectoderme externa, células da crista neural e tubo neural. A ectoderme externa origina a epiderme; pelos; unhas; epitélio das glândulas sebáceas, sudoríparas e mamárias; epitélio olfatório; epitélio da boca; epitélio da

adenoipófise; esmalte dos dentes; cristalino do olho; córnea; epitélio de revestimento do ânus. Já as células da crista neural, dão origem ao sistema nervoso periférico; medula da adrenal; melanócitos; derme, musculatura lisa e tecido adiposo da pele, cabeça e pescoço; cartilagem e ossos da face; tecidos conjuntivos das glândulas salivares, lacrimais, timo, tireoidea e hipófise; tecido conjuntivo e musculatura lisa das grandes artérias que se originam do arco aórtico; dentina dos dentes. E, por fim, o tubo neural origina a retina; encéfalo; neuroipófise; medula espinhal; neurônios motores (Figura 4) (LOPES et al., 2010).

A mesoderme embrionária também realiza a diferenciação da linha primitiva, como já citada acima, que percorre longitudinalmente quase todo o dorso do embrião, na linha mediana do corpo. Essa linha denomina-se notocorda, um eixo em que as vértebras se organizarão ao redor, resultando na coluna vertebral. A partir do desenvolvimento da notocorda, a placa neural é formada e com a indução da ectoderme sobre ela a se expressar, é iniciada a neurulação. Após o final da quarta semana, o tubo neural é separado da ectoderme da superfície do embrião, onde será formada a epiderme da pele. As células da crista neural se encontram ao lado do tubo neural e podem migrar por todo o corpo, originando diferentes tipos celulares como as das cartilagens faciais, do sistema nervoso periférico, da medula da adrenal, da dentina dos dentes e células pigmentares da pele de todo o corpo, como citadas acima (MOORE et al., 2013).

No 35º dia aproximadamente, o embrião e as estruturas que o envolvem, se encontram voltadas para a luz do útero. Aumentando de volume, a cavidade amniótica ocupa todo o espaço do celoma extraembrionário, desaparecendo até o 52º dia de gestação. É possível chamar o indivíduo em formação de feto, da 9º semana até o nascimento, que acontece geralmente na 38º semana de gestação. Nesse período, nota-se o rápido crescimento do feto, que já apresenta praticamente todos os seus sistemas, órgãos e tecidos já formados (MOORE et al., 2013).

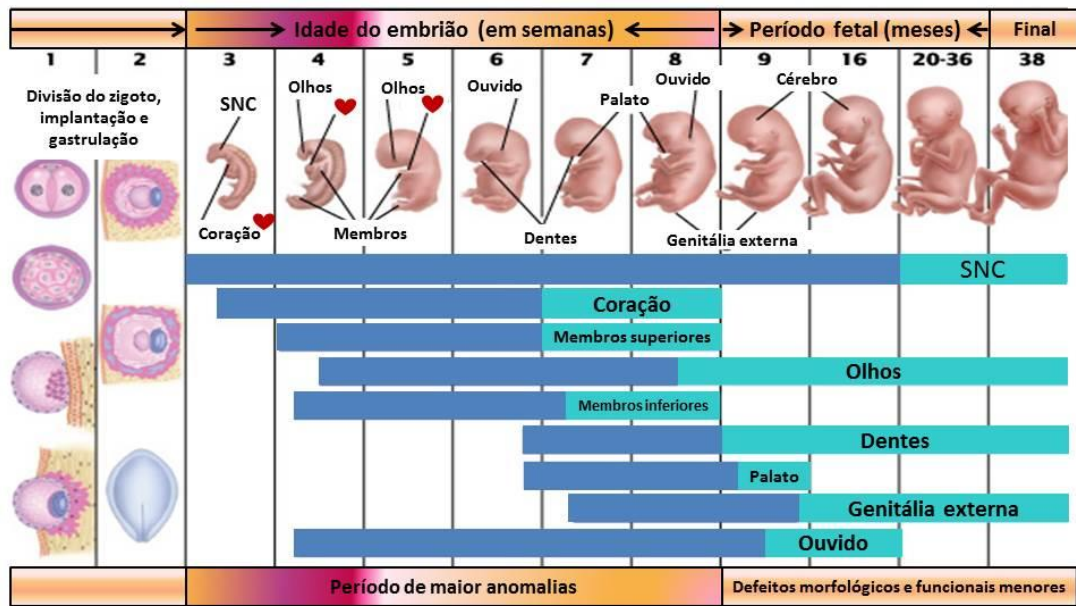


Figura 5: Desenvolvimento embrionário em semanas, demonstrando os períodos sujeitos a maior número de anomalias e defeitos morfológicos e funcionais. FONTE: Teresa Nunes. Disponível em: <http://pontobiologia.com.br/aborto/>

Na figura 5, observa-se os momentos mais críticos da evolução fetal para o aparecimento de anomalias, que vai da 3ª até a 8ª semana de gestação. É neste período que ocorrem as alterações presentes na Associação VACTERL, que será descrita a seguir.

### 3 ASSOCIAÇÃO VACTERL

#### 3.1 HISTÓRICO

Foi descrita pela primeira vez por Quan e Smith (1972), recebendo o nome de Associação VATER, sendo uma condição não aleatória onde cada letra significava uma malformação congênita, ou seja, malformações vertebrais (V), atresia anal (A), fístula traqueoesofágica (T), atresia esofágica (E) e displasia radial (R). Tempos depois, Temtamy e Miller usaram o nome VATERS em que “V” significava malformações vertebrais e defeitos no septo ventricular e “S” significava artéria umbilical única (S-single). Posteriormente, finalmente chegaram ao nome VACTERL, utilizado até o momento, sendo V-malformações vertebrais (Figura 6), A-atresia anal (Figura 7), C-anomalias cardiovasculares (Figura 8), T-fístula traqueoesofágica (Figura 9), E-atresia esofágica, R-malformações renais e/ou radiais (Figura 10) e L-displasia dos membros (Figura 11) (RUEDA et al., 2011; SPEZZIA et al., 2016).



Figura 6: Raio X de um portador da Associação VACTERL exemplificando uma malformação vertebral  
 FONTE: Membro da minha família



Figura 7: Exemplificando atresia anal (imperfuração anal). FONTE: Madiha Ali. Disponível em:  
 <<https://pt.slideshare.net/seminoma/vacterl-association>>



Figura 8: Exemplificando uma anomalia cardiovascular.  
 FONTE: Dra. Roberta Parrella. Disponível em:  
 <[http://www.pictame.com/user/pediatria.vida/3061078822/1408641315998253910\\_3061078822](http://www.pictame.com/user/pediatria.vida/3061078822/1408641315998253910_3061078822)>

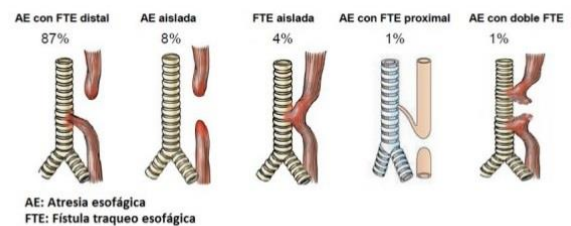


Figura 9: Exemplificando uma fístula traqueo esofágica e uma atresia esofágica. FONTE: Luis Lara. Disponível em:  
 <<https://pt.slideshare.net/dr.luis/05-defectos-congnitos/30?smtNoRedir=1>>



Figura 10: Exemplificando uma malformação renal. FONTE: Anomalias congênitas. Disponível em: < [http://pt.atlaseclamc.org/abdome/188-dilatacao\\_pielocalicial-Q62.-#.WhHTFdKnGpo](http://pt.atlaseclamc.org/abdome/188-dilatacao_pielocalicial-Q62.-#.WhHTFdKnGpo)>

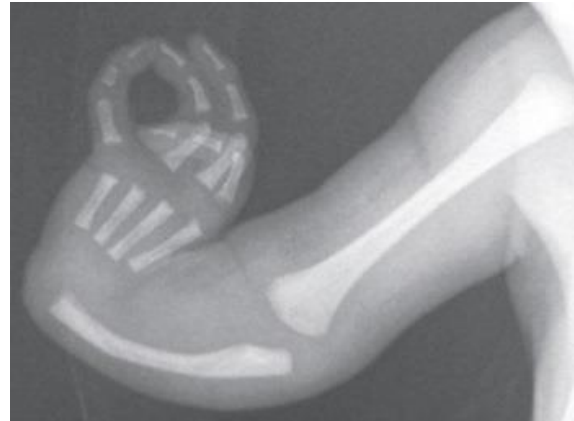


Figura 11: Exemplificando uma displasia dos membros. FONTE: CHEYNE et al., 2014

### 3.2 ETIOLOGIA

Até hoje, ainda não foi descoberta a causa exata da ocorrência das malformações VACTERL, por isso, esta condição é chamada de associação. (RUEDA et al., 2011).

Porém, apesar da etiologia ser desconhecida, existem diversas teorias como: exposição a estrogênio e progesterona em excesso no primeiro trimestre de gravidez; administração de metimazol utilizado no tratamento de hipertireoidismo (também conhecido como tapazol); ingestão de lovastatina para o tratamento do aumento do colesterol (ambos durante a gravidez); exposição à misoprostol (conhecido como cytotec), entre a quarta e oitava semana de gravidez. Tudo isso pode ser a causa dessa associação por afetarem a blastogênese. Todos esses defeitos são resultados de um imperfeito desenvolvimento das células mesenquimais<sup>5</sup> neste período (RUEDA et al., 2011; CHEYNE et al., 2014).

Há também a possibilidade de um defeito na blastogênese durante a diferenciação da mesoderme. Tal defeito pode resultar em acontecimentos dismorfogênicos<sup>6</sup>, afetando a região craniocaudal do embrião, podendo também ser a causa dessa patologia (RUEDA et al., 2011).

<sup>5</sup> Células precursoras que podem ser encontradas principalmente na medula óssea. População de células-tronco capaz de controlar a resposta imunológica e regenerar tecidos e órgãos lesados.

<sup>6</sup> Alterações genéticas que alteram a morfologia do embrião.

### 3.3 EPIDEMIOLOGIA

A Associação VACTERL é bastante rara, tendo-se em vista que apenas 250 casos foram registrados na literatura científica mundial (SPEZZIA et al., 2016). Por este motivo, os estudos e as informações que buscam a causa dessa etiologia são escassos, já que o número de crianças afetadas é pequeno. Como citado anteriormente, alguns autores acreditam que sua incidência é de 1 a cada 10.000 recém nascidos vivos, o que comprova que muitos casos não são registrados na literatura, dificultando uma estimativa (mais próxima da realidade) de crianças que são acometidas por essa associação (CHEYNE et al., 2014).

Esta associação é encontrada na CID<sup>7</sup>, no capítulo de malformações congênitas, deformidades e anomalias congênitas, com o código Q 87.2 (Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente os membros). Ainda não existe um código específico para tal patologia (CID-10, 1998).

No Estado do Rio de Janeiro de 2000 à 2015, foram assinalados apenas 9 óbitos com este código. Como referido acima esta doença é pouco diagnosticada, alguns óbitos podem estar sendo classificados no código Q89.9 (Malformações congênitas não especificadas) (CID-10, 1998).

Na questão de internação, os dados obtidos no DATASUS relativos aos hospitais ligados ao SUS, no estado do Rio de Janeiro, no período de 2008 a 2016, foram apenas observadas 5 internações com o código Q87.2 e 125 no código Q89.9.

### 3.4 DIAGNÓSTICO E TRATAMENTOS

O diagnóstico da Associação VACTERL pode ser feito ainda na vida uterina na 18<sup>o</sup> semana de gestação, através de exames pré-natais, detectando pelo menos três das malformações características dessa patologia (MOORE et al., 2011). Porém, nem sempre é possível diagnosticar pré-natalmente, sabendo que algumas malformações só são detectadas após o nascimento.

Existem dois exames para diagnosticar esta patologia: exame do líquido amniótico e de ultrassom. No exame do líquido amniótico, podem ser observadas principalmente

---

<sup>7</sup> Sigla para “Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com à Saúde”. A CID classifica as patologias ou sinais e sintomas, possibilitando o conhecimento sobre a doença da população e a comparação entre diversas populações.

alterações cromossômicas e algumas alterações renais. Já no exame de ultrassom, é possível identificar anomalias como malformações vertebrais (Figura 6), algumas anomalias cardiovasculares (Figura 8), renais (Figura 10) e displasia dos membros (Figura 11). No ultrassom, também há como levantar algumas suspeitas em relação a atresia anal (Figura 7), fístula traqueoesofágica e atresia esofágica (Figura 9). Após o nascimento, essas suspeitas são comprovadas no raio-x. Porém, no caso da fístula traqueoesofágica e da atresia esofágica, é possível confirmar ainda na sala de parto, no exame realizado pelo pediatra, através da dificuldade em se aspirar o líquido amniótico localizado no estômago da criança. E, a atresia anal também pode ser confirmada no exame clínico (na sala de parto).

O tratamento é dividido em três etapas principais: as cirurgias, fisioterapias e consultas médicas. Primeiramente é preciso aguardar o nascimento do bebê, sabendo que ainda não há métodos cirúrgicos intrauterinos. Após o nascimento, são feitas cirurgias para corrigir as malformações incompatíveis com a vida, como algumas anomalias cardiovasculares e atresia esofágica (caso a criança apresente). Posteriormente são realizadas outras cirurgias, visando às correções das malformações mais brandas, como algumas malformações vertebrais (PERINI et al., 2015). Caso a criança nasça com malformações renais, também pode ser necessário um tratamento a base de remédios e/ou hemodiálise.

Cada criança terá um tratamento diferente, sabendo que as malformações são variadas e não necessariamente iguais, ou seja, alguns podem precisar de fisioterapias, hemodiálise, remédios e internação por tempo indeterminado e outros podem não precisar. Apesar disso, em todos os casos haverá a necessidade de cirurgias e acompanhamento médico. A Associação VACTERL não está relacionada a atrasos mentais, facilitando assim a recuperação da criança após a intervenção e sua reabilitação (RUEDA et al., 2011).

### 3.5 COMPLICAÇÕES

O índice de complicações é alto, tendo em vista que cerca de 50-85% das crianças que nascem com Associação VACTERL morrem no primeiro ano de vida (devido as próprias complicações da doença e também do pós-cirúrgico) (RUEDA et al., 2011).

Uma possível complicação para aqueles que apresentam malformações renais é a falha renal (complicação severa e comum), necessitando assim de hemodiálise e em casos extremos, de um transplante de rim.

Os pacientes com tal associação, que são submetidos a cirurgias (ainda bem jovens), apresentam traqueomalácia em 75% dos casos e apenas 10-20% apresentam sintomas como estridor<sup>8</sup> bifásico, estridor em repouso, dispneia durante a alimentação ou chiado (RUEDA et al., 2011). Tal fato está relacionado as crianças que se submetem a cirurgia para a correção de atresia esofágica e/ou fístula traqueoesofágica.

Possíveis complicações pós-operatórias, desta vez para os casos de atresia de esôfago são: deiscência da anastomose, estenose da anastomose, recidiva da fístula esofagotraqueal, refluxo gastroesofágico, traqueomalácia e alterações do peristaltismo esofágico (COSTA, 2002).

Em casos de atresia anal com a falta do nervo que controla o esfíncter, a criança pode ter como complicação, a falta de controle na evacuação. Com isso, é necessário o uso de fraldas por tempo indeterminado.

Uma complicação importantíssima, que infelizmente ainda acontece nos tempos atuais, está mais relacionada com erros de profissionais da saúde, que é a contaminação. Existem casos de crianças que vão para a cirurgia e contraem o vírus HIV através de uma bolsa de sangue contaminada ou até mesmo através de instrumentos não esterilizados corretamente. Este erro pode ser evitado se todos os profissionais fizessem seu trabalho seguindo as normas estipuladas, como as de biossegurança, que prezam pela segurança do profissional e dos pacientes (PSALTIKIDIS, E. M.). Tal “deslize” pode acarretar outras complicações, levando em consideração que este vírus é caracterizado por atacar as células de defesa do organismo, baixando a imunidade do seu hospedeiro. Com isso, a criança ficará mais susceptível a infecções (até mesmo infecções generalizadas), aumentando o risco de morte. Outros vírus e bactérias também podem ser contraídos como hepatite B e C e sífilis, respectivamente.

A biossegurança nos Hemocentros já faz parte do dia a dia dos profissionais de saúde que trabalham nestes lugares, pois a Coordenação de Sangue e Hemoderivados do Ministério da Saúde, tem trazido informações e exigências de biossegurança (COSTA et al., 2010). Existem kits que são utilizados na triagem de doadores nas Unidades Hemoterápicas e exames laboratoriais, para verificar se o possível doador tem alguma doença transmissível pelo sangue como HIV (RIBEIRO, 2008).

---

<sup>8</sup> Som produzido pelo fluxo inadequado/imperfeito de ar ao longo do trato respiratório, sendo caracterizado por um ronco.

### 3.6 ESTUDO DE CASO

No intuito de melhor esclarecer sobre essa associação e como já foi relatado que possui pouca literatura sobre, passo a descrever a evolução de um caso de Associação VACTERL.

Adolescente do gênero masculino, nascido de uma gravidez de 41 semanas através do parto cesariano, sendo a segunda gravidez da mãe aos seus 21 anos de idade, no ano de 2003. Durante o pré-natal, feito na rede pública, foram realizados exames laboratoriais e diversas ultrassonografias comuns (estando todas normais). Seria interessante ter feito a ultrassonografia morfológica, que não é realizada normalmente na rede pública, pois o médico só pede quando desconfia de alguma malformação. Mas, seria o ideal, pois mostraria algumas malformações do feto. Foi relatado pela mãe, que no momento do parto, o cirurgião comentou sobre a grande quantidade de líquido amniótico, que anteriormente nas ultrassonografias não tinha sido constatado.

Nasceu em uma maternidade de rede pública sem os recursos necessários, com 3,770kg e 51cm. No instante do nascimento, foi verificada a imperfuração anal. Somente no dia seguinte foi passado para os pais tal defeito e que ele teria que ser transferido para um hospital com recursos, que pudesse ser realizada a cirurgia e alguns exames. É importante constatar que por conta da maternidade não ter as condições necessárias para uma cirurgia, a criança não pôde ser amamentada, pois não havia possibilidade de evacuar.

Ao chegar a um hospital público especializado em crianças, foram realizados exames como raio-x, ultrassonografia e exames laboratoriais. Com isso, foram constatadas malformações vertebrais, atresia anal e atresia esofágica com fístula traqueoesofágica. No segundo dia após o nascimento, foram feitas as correções da atresia esofágica (processo que será explicado, mais abaixo), fístula traqueoesofágica<sup>9</sup>, procedimento de gastrostomia<sup>10</sup> e funduplicatura<sup>11</sup>. A gastrostomia foi necessária, pois ele não poderia se alimentar normalmente após a cirurgia, devido ao grande risco de infecção no esôfago. Por isso, ele só foi liberado para se alimentar pela via oral, 17 dias após as correções. Após 2 dias das

---

<sup>9</sup> Consiste na comunicação anormal entre a traqueia e o esôfago. Na cirurgia para correção, geralmente é retirada a região onde a fístula está alojada.

<sup>10</sup> É uma cirurgia caracterizada por uma ligação direta entre o estômago e o meio externo. Seu objetivo é fazer com que os alimentos não passem pela via oral normal.

<sup>11</sup> Procedimento caracterizado pela retirada do “fundo do estômago”, que em seguida é esticado e suturado ao redor do esfíncter inferior do esôfago (parte mais perto do estômago), proporcionando uma pressão maior no esôfago, fazendo com que o conteúdo gástrico não volte com facilidade.

correções, foi realizado o procedimento de colostomia<sup>12</sup>. Alguns dias depois da criança dar entrada no hospital pediátrico, um médico muito experiente assumiu seu caso e fechou o diagnóstico de Síndrome de VACTERL. Após 1 mês e 9 dias internado, foi dada sua alta.

Durante a correção da atresia esofágica, foi necessário “puxar” a parede do esôfago para ligar o esôfago superior ao inferior. Consequentemente, a parede ficou bem fina e por isso ocorreram algumas complicações como um estridor (ronco) quando a criança respirava, ficava constantemente sufocado (pois as paredes se uniam, impedindo a passagem do ar) e ficou com refluxo (o que significa que a funduplicatura não teve o efeito esperado). Com esses imprevistos, foi preciso um acompanhamento com um gastroenterologista, e o próprio cirurgião que o acompanha e realiza suas cirurgias até os dias atuais.

Aos 9 meses, em um hospital particular, foi realizada a cirurgia para a correção da atresia anal. No caso dessa criança, além da imperfuração anal, faltavam 4,5cm do final do intestino até chegar ao anus, sendo assim, durante a cirurgia foi preciso “esticar” a parede do intestino para chegar ao anus e também foi realizado o furo do anus.

Com 1 ano e 6 meses, internou novamente em um hospital particular, para fechar a colostomia. Após 2 dias da cirurgia, durante um exame físico na criança, foi sentido algo diferente que fez o médico solicitar uma ultrassonografia aonde constatou-se que os pontos internos estavam abertos (pois ele era muito agitado e chorava muito, forçando o local suturado). Em decorrência desse fato, o intestino se dobrou, formando uma alça e consequentemente impediu a passagem das fezes. Por isso, foi necessária a realização de uma nova cirurgia para colocar o intestino no lugar. Aos 6 anos, o cirurgião passou fisioterapia, na expectativa de ajudar no fortalecimento da musculatura do esfíncter.

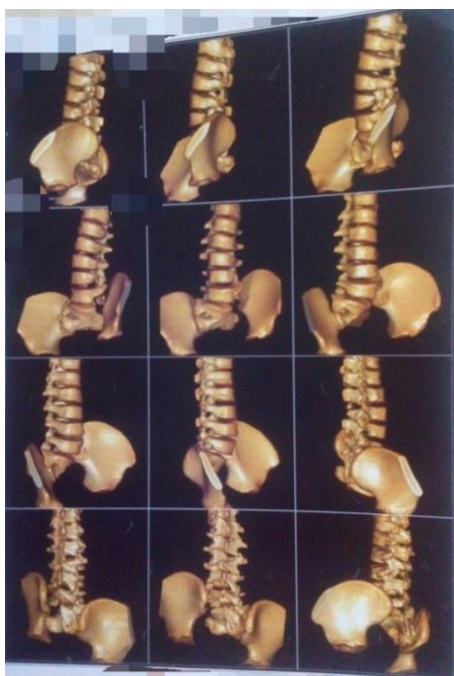
Ao completar 10 anos, houve uma conversa entre o médico cirurgião com os pais sobre a ideia inicial de uma cirurgia para corrigir a escoliose decorrente das hemivértebras (malformação vertebral), no qual seria feita a retirada de uma vértebra que mais estivesse trazendo prejuízo à coluna, na tentativa de diminuir a escoliose (Figura 12). Depois de uma minuciosa avaliação com sua equipe, o cirurgião decidiu operar na parte inferior da coluna, avisando aos pais do grande risco da perda parcial dos movimentos das pernas. Foi realizada a cirurgia de artrodese vertebral da L4 ao íliaco, fixando parafusos de titânio nas vértebras finais e nos íliacos. A fixação do íliaco foi proposital, esperando que posteriormente fosse necessária outra cirurgia, desta vez nos membros inferiores (pernas) (Figura 13). Havia a

---

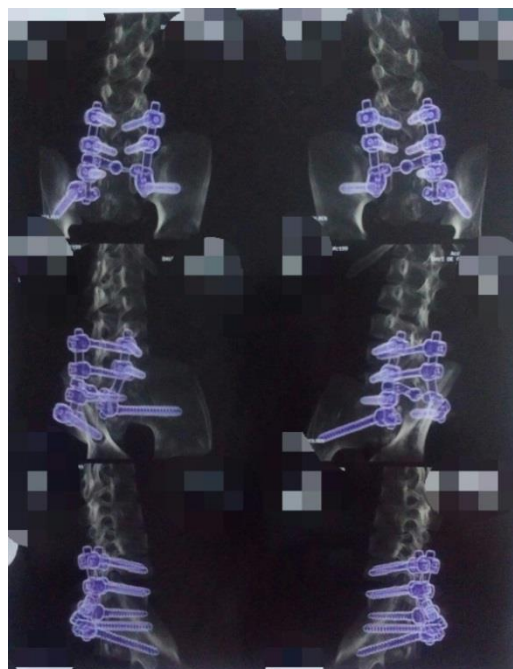
<sup>12</sup> Nesse procedimento, é feita uma incisão no abdome e então uma parte do tecido do intestino é preso, formando um orifício no qual os gases e as fezes serão eliminados, sendo colhidos por uma bolsa adesiva, localizada em torno dessa abertura.

possibilidade de uma cirurgia nos membros inferiores que são descompensados, devido a malformação do osso íliaco esquerdo.

Depois de 10 dias de internação, obteve alta para se recuperar em casa. A qual levou 5 meses, necessitando do uso de cadeira de rodas por 3 meses e muletas por 2 meses. Somente após 2 anos, recuperou-se totalmente, pois houve a restrição de exercícios físicos nesse período. Como sequela, a região que os parafusos se encontram é muito sensível e quando o tempo esfria, ele sente dor. 15 dias depois da cirurgia, foi iniciada a fisioterapia para o fortalecimento dos membros superiores e inferiores, para que no futuro, utilizasse as muletas sem sentir dor e também para o fortalecimento da coluna.



*Figura 12: Tomografia da coluna vertebral e ilíacos (antes da cirurgia). FONTE: Membro da minha família*



*Figura 13: Tomografia da coluna vertebral e ilíacos (depois da cirurgia). FONTE: Membro da minha família*

Através do relato da mãe, foi dito que dentre todos os médicos que a criança passou entre consultas de diversas especialidades e internações por conta de pneumonias e as cirurgias, apenas dois médicos conheciam a Associação VACTERL, como Síndrome de VACTERL. O restante dos médicos nem ao menos tinham escutado falar, mostrando a falta de conhecimento dos profissionais da saúde que deveriam ao menos ter um conhecimento básico do assunto.

Atualmente, com 13 anos, encontra-se bem, manca levemente ao andar, não possui previsão de próximas cirurgias e faz acompanhamentos somente com o pediatra e ortopedista para continuar avaliando a necessidade de uma nova cirurgia.

Hoje, não apresenta mais refluxo, nem estridor, porém, pela falta das vértebras sacrais, ele não possui os nervos ligados a essas vértebras, que possuem como função controlar a saída das fezes. Como consequência, não tem o total controle para evacuar, ou seja, em casos de diarreia ou até mesmo fezes mais pastosas, há a necessidade do uso de fraldas. O cirurgião pediátrico já conversou com os pais sobre a possibilidade da colocação do esfíncter anal artificial (válvula anal), oferecendo-lhe uma melhor qualidade de vida social normal, mas, isso só é possível na fase adulta, por conta do crescimento do corpo nessa etapa da adolescência.

Com relação a interação dele na sociedade, desde criança, não foi normal. Quando bebê, as pessoas olhavam de forma preconceituosa por conta do estridor que era emitido ao respirar. Na fase escolar, as crianças riam e zombavam quando viam ou sabiam que ele ainda utilizava fralda, sendo assim, uma forma de *bullying*. Isso acarretou em um comportamento agressivo com as outras crianças, chegando ao ponto dele empurrar um colega (que bateu com a cabeça) no banheiro da escola pelas ofensas recebidas. Todos os dias ao chegar em casa, chorava e vivia desanimado.

Já na adolescência, sofreu *bullying* novamente quando os colegas perceberam sua escoliose (coluna torta) quando ele andava e ainda pior, mencionaram que expuseram uma foto sua na internet com a legenda “coluna de siri”.

Depois de inúmeros ataques de *bullying*, foi necessário acompanhamento psicológico para ajudá-lo a se acalmar e não se sentir tão excluído da sociedade. É importante ressaltar que no momento que uma criança sofre algo dessa gravidade, a família também sofre junto com ela e acaba de certa forma se excluindo da sociedade para tentar evitar que as ameaças aconteçam novamente.

#### **4 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Sabe-se que a Associação VACTERL é um conjunto de malformações congênitas, com alto índice de mortalidade e ainda possui causa desconhecida. Sendo assim, o ideal é que médicos e pesquisadores estudem mais sobre as doenças raras, para que futuramente talvez

possa ser descoberta a causa e novas formas de tratamento da VACTERL, por exemplo. Isso daria uma chance melhor para essas pessoas, portadoras de necessidades especiais, diminuindo inclusive o índice de mortalidade. Outro avanço que talvez ajudasse muito, seria a possibilidade de cirurgias intrauterinas para as correções de algumas malformações, mas, isso só seria possível se no próprio pré-natal a criança fosse diagnosticada corretamente.

Outro ponto a ser pensado, é a questão da subnotificação da doença, pois o aumento do número de casos relatados é uma justificativa para mais estudos e políticas públicas voltadas à Associação VACTERL.

De acordo com os relatos de *bullying*, é possível compreender a importância da inclusão social dessas crianças. O ideal seria a difusão de informações sobre a Associação VACTERL, através da criação de campanhas públicas, trazendo conhecimento e alertas para toda a sociedade. Assim seria possível cada um criar seus filhos de forma que não se tornassem preconceituosos, através de conversas sobre pessoas com possíveis doenças. Isso ajudaria na interação das pessoas com necessidades especiais com a população, tornando suas vidas mais felizes e com mais oportunidades de emprego.

Baseado em tudo que foi exposto, pode-se dizer que é fundamental uma mudança nos profissionais de saúde em questão da atualização das doenças, síndromes e associações para um diagnóstico precoce, dando uma chance melhor de sobrevivência para estas crianças e na sociedade, tornando-a menos preconceituosa.

## **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

CHEYNE, J. R. et al. **Asociación VACTERL y síndrome de Moebius em um recém nascido expuesto prenatalmente a misoprostol.** IATREIA Vol. 27 (2): 216-220, abril-junio 2014.

**CID-10 – Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde.** Versão:1.6c. Data da versão: 30/09/1998.

COSTA, C. D. **Malformações congênitas do esôfago.** Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba. Vol. 4, Nº 1-2, p. 38-44, 2002.

COSTA, M. A. F.; COSTA, M. F. B. **Entendendo a Biossegurança: Epistemologia e Competências para a Área da Saúde**. Rio de Janeiro: Publit, 2010. 2º edição.

LOPES, S.; ROSSO, S. **BIO**. 1º edição - Vol. 2 - Ensino Médio. São Paulo: Saraiva, 2010.

MOORE, K. L.; PERSAUD, T. V. N.; TORCHIA, M. G. **Embriologia Básica**. 8º ed. Rio de Janeiro (RJ): Elsevier; 2013.

PERINI, L. D.; SALM, L.; LOBE, M. C. S. **Deficiência de Hormônio de Crescimento em um paciente com Síndrome de VACTERL**. Revista da AMRIGS, Porto Alegre, 59 (2): 124-126, abr.-jun. 2015.

REIS, L. F. G. et al. **Fissura labiopalatal, fístula traqueoesofágica e defeito vertebral - relato de caso**. Tuiuti: Ciência e Cultura, Nº 26, FCBS 03, p. 35-44, Curitiba, jan. 2002.

RIBEIRO, A. S. **Controle da qualidade dos conjuntos para o diagnóstico do HIV**. Dissertação (Mestrado em Vigilância Sanitária) – Instituto Nacional de Controle de Qualidade em Saúde, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2008.

ROMAGNA, E. S.; OLIVEIRA, V. F.; BALLARDIN, P. A. Z. **Atresia de Esôfago – relato de caso**. Associação Médica Brasileira. Arquivos Catarinenses de Medicina. Vol. 39, Nº 3, de 2010.

RUEDA, S. C. M.; ARENAS, L. A. R.; ZAMBRANO, F. A. R. **Presentación de un caso con múltiples malformaciones congénitas: asociación VACTREL**. Vol. 14 (2): 132-137, Agosto - Noviembre de 2011.

SPEZZIA, S. et al. **Associação de VACTER em adolescentes – relato de caso**. ClipseOdonto. 2016; 8(1):33-7.

PSALTIKIDIS, E. M. **Segurança no reprocessamento de materiais cirúrgicos**. Centro Estadual de Educação Tecnológica Paula Souza.