



Sindrome VATER: caso clinico in follow-up nefrologico pediatrico



Dott. Michele di Toma



Alfredo alla nascita presenta

- dismorfismi vertebrali multipli (D4-D7) e 13 coppie costali

- malformazione ano-rettale con fistola retto-prostatica

- atresia esofagea con fistola esofago-tracheale distale

- agenesia renale dx

- ipoacusia neurosensoriale bilaterale



VATER (VACTERL) Association

- **V:** vertebral
- **A:** anal anomalies
- **C:** cardiac
- **TE:** tracheo-esophageal fistula
- **R:** renal anomalies
- **L:** limb anomalies





VATER/VACTERL: associazione di malformazioni congenite, che comprende almeno tre dei segni costitutivi:
difetti vertebrali (60-80%); atresia anale (55-90%); cardiopatie (40-80%); fistola tracheo-esofagea (50-80%); anomalie renali (50-80%); anomalie degli arti (40-50%)

L'incidenza annuale: 1/10.000-1/40.000 nati vivi

L'eziologia non è nota e l'associazione è di solito sporadica. Esiste un elevato grado di eterogeneità clinica ed eziologica, compreso clustering familiare indicativo di probabili fattori ereditari (studi su geni Shh, Gli)

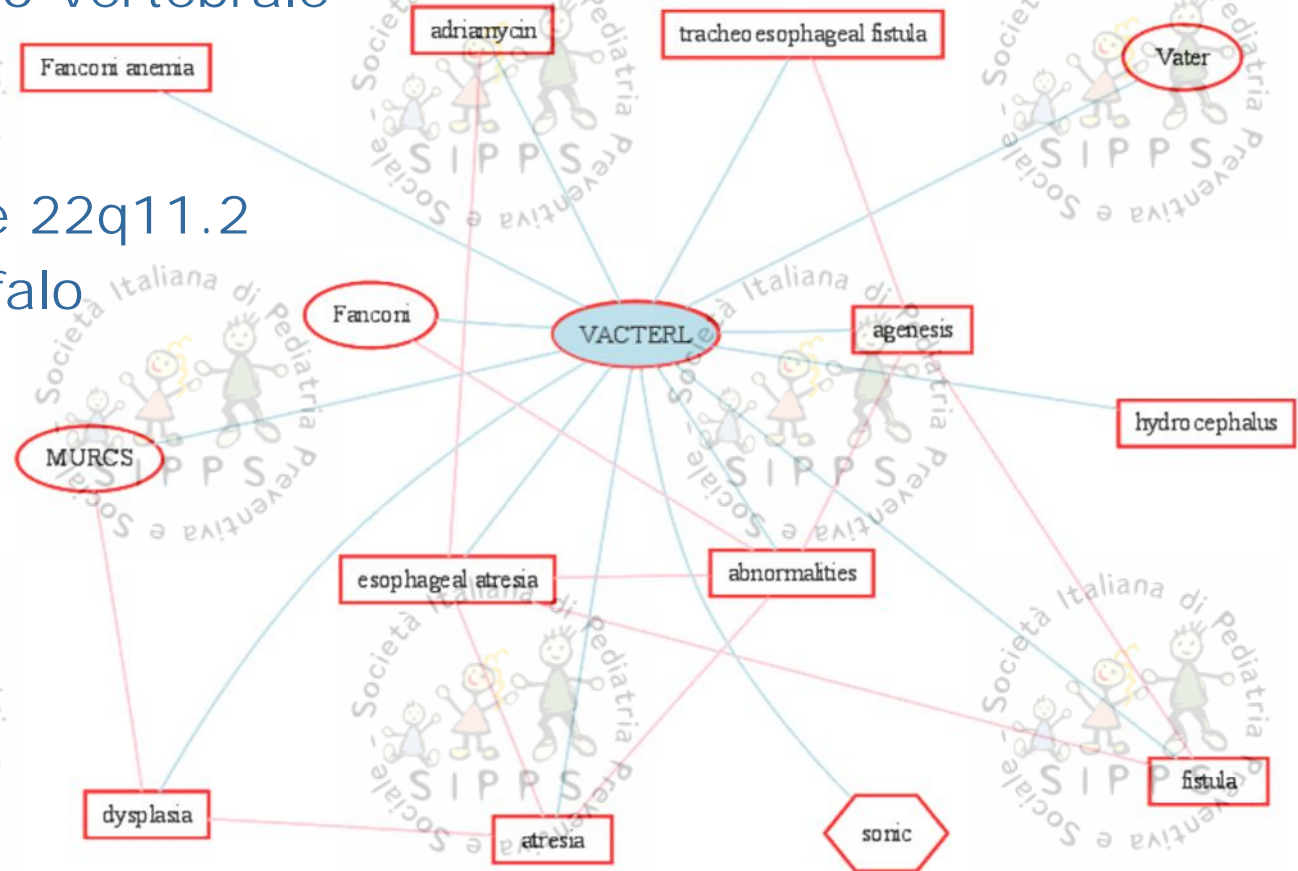


È stato ipotizzato il coinvolgimento di fattori ambientali (erbicidi, insetticidi) e diabete materno



Diagnosi differenziale con sindromi genetiche che hanno multiple caratteristiche in comune con l'associazione VATER:

- S. di Baller-Gerold
- S. CHARGE
- spettro oculo-auricolo-vertebrale
- Anemia di Fanconi
- S. di Currarino
- S. da microdelezione 22q11.2
- VACTERL con idrocefalo
- S. di Feingold
- S. di Fryns
- MURCS
- S. di Opitz G/BBB
- S. di Pallister-Hall
- S. di Townes-Brocks



CHIRURGIA PEDIATRICA



Alfredo viene sottoposto:

In epoca neonatale



chiusura della fistola esofago-tracheale

anastomosi esofago-esofagea;

confezionamento di sigmoidostomia

All'età di 16 mesi



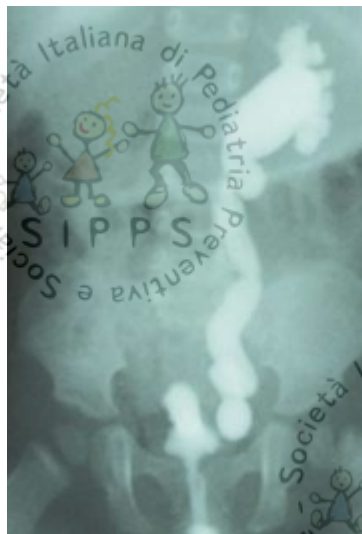
ano-rettoplastica

chiusura della fistola retto-prostatica

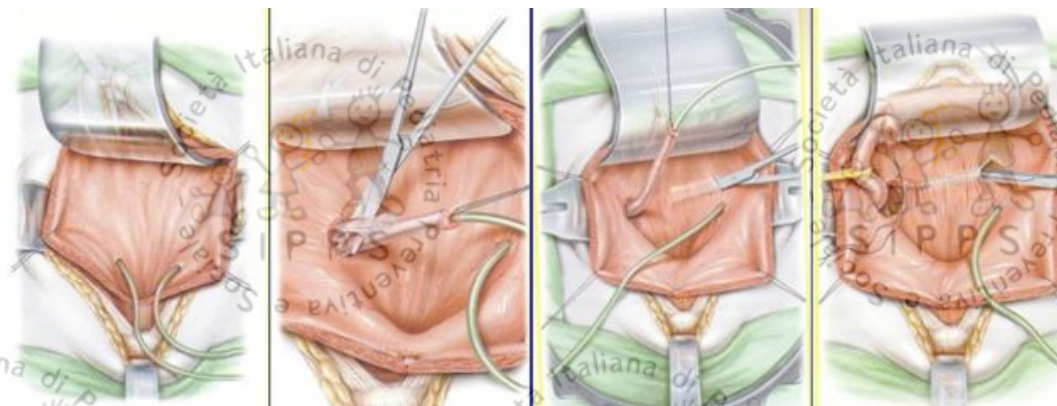
ricanalizzazione intestinale

Da tale epoca I VU ricorrenti!





Le indagini strumentali rilevano un reflusso vescico-ureterale sx di IV grado con evidente incoordinazione detruso-sfinteriale



Terapia con alfa-litico (alfuzosina 0,5 mg 3vv/die) e cateterismo vescicale intermittente

All'età di 2 anni esegue plastica ureterale sx antireflusso (sec. Cohen)



Dalla seconda infanzia sino all'età di 12 anni Alfredo continua a presentare:

- frequenti IVU
- incontinenza vescicale diurna
- enuresi

Per tale motivo giunge alla nostra osservazione





La cistomanometria rileva un quadro di dissinergia detruso-sfinteriale e notevole residuo post-minzionale

Per continuità terapeutica prosegue trattamento con alfuzosina 2,5 mg/die

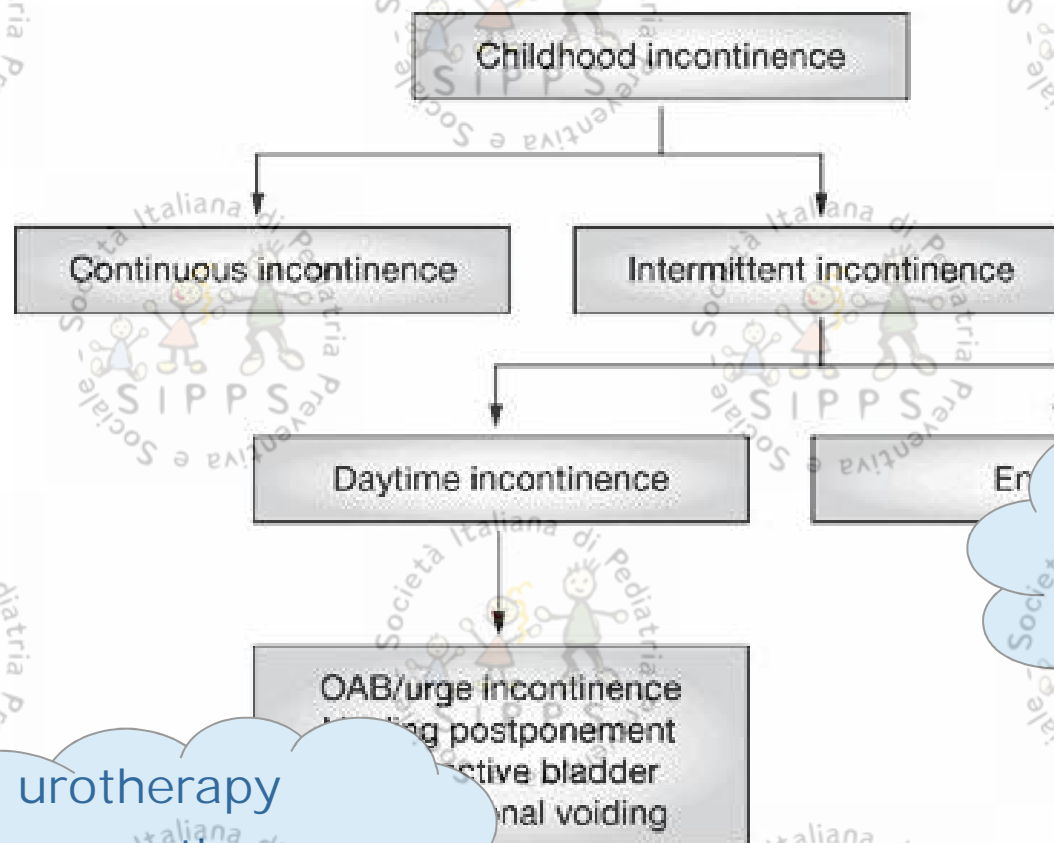


Ai controlli successivi graduale miglioramento della sintomatologia e del pater uroflussometrico





The management of childhood urinary incontinence



urotherapy
pharmacotherapy
botulin toxin
neuromodulation

alarm therapy
desmopressin
anticholinergic

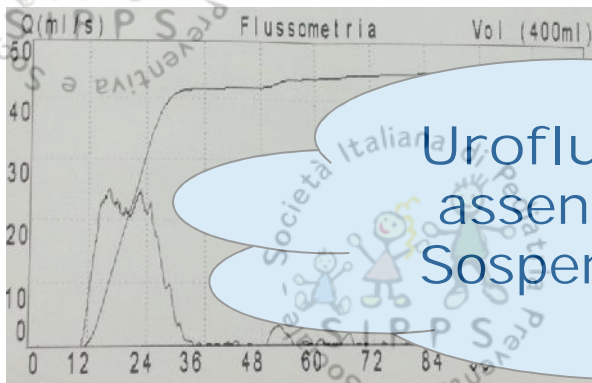




All'età di 14 anni Alfredo presenta un episodio di IVU trattato con cefixima

Ultimo controllo ambulatoriale all'età di 17 anni:

- buone condizioni cliniche generali
- l'ecografia addominale rileva un rene sx ruotato sul suo asse trasverso (DL 13 cm), pielocalicectasia superiore (DT 17 mm), spessore parenchimale ben rappresentato, vescica distesa a pareti ispessite ed irregolari



Uroflussometria refertata nei limiti della norma
assenza di residuo post-minzionale
Sospende terapia con alfa-litico





Prevenzione







