

EXPRESIE FENOTIPICĂ COMPATIBILĂ CU SINDROMUL VACTERL LA NOU-NĂSCUT: ASPECTE CARDIACE, RENALE ȘI VERTEBRALE

Marin Foteniuc, Larisa Crivceanscaia, Olga Roman, Nadejda Calpajiu, Ludmila Oclanschi, Angela Ciuntu

Conducător științific: Larisa Crivceanscaia

Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Sindromul VACTERL este o afecțiune rară, denumită după spectrul de malformații care o caracterizează: anomalii vertebrale, atrezie anală, malformații cardiace, fistulă traheo-esofagiană, anomalii renale, anomalii ale membrilor. Definit prin prezența a cel puțin trei caracteristici din fiecare categorie. **Scop.** Evaluarea caracteristicilor clinice și paraclinice ale unui nou-născut cu semne fenotipice sugestive de sindrom VACTERL și a suspiciunii prezenței unor microdeleții cromozomiale. **Material și metode.** Studiu retrospectiv, realizat pe baza analizei datelor clinice și paraclinice colectate din fișele maternă și neonatală. Malformațiile cardiace, renale și vertebro-costale au fost investigate prin ecocardiografie, ecografie renală și radiografii toracică și lombară. A fost inițiată evaluarea genetică pentru microdeleții cromozomiale. **Rezultate.** Fetiță născută la termen, I-a sarcină, I-a naștere, pe cale naturală, cu greutatea de 3196 g, scor APGAR 8/9. Obiectiv: La naștere auscultativ s-a depistat prezența suflului sistolic în proiecția septului atrial. Paraclinic: Ecocardiografia a evidențiat DSA tip ostium secundum de 4 mm, cu funcția cardiacă păstrată. Ecografia renală a arătat agenezia rinichiului stâng. Radiografia a relevat anomalii vertebrale toracice și absența coastei a II-a stânga. Fără malformații traheo-esofagiene, anus normal. Pe baza triadei de malformații specifice a fost stabilit diagnosticul de sindrom VACTERL și s-a inițiat tratament de susținere. **Concluzii.** Sindromul VACTERL este complex, cu manifestări multisistemice. Cazul prezentat a evidențiat asocieri congenitale compatibile cu acest sindrom și a sugerat o posibilă etiologie genetică. Diagnosticul precoce pe baza a ≥ 3 anomalii a facilitat inițierea managementului multidisciplinar. **Cuvinte-cheie:** Sindromul VACTERL, defect septal atrial, agenezie renală.

PHENOTYPIC EXPRESSION COMPATIBLE WITH VACTERL SYNDROME IN A NEWBORN: CARDIAC, RENAL AND VERTEBRAL ASPECTS

Marin Foteniuc, Larisa Crivceanscaia, Olga Roman, Nadejda Calpajiu, Ludmila Oclanschi, Angela Ciuntu

Scientific adviser: Larisa Crivceanscaia

Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. VACTERL syndrome is a rare condition named after the spectrum of malformations that characterize it: vertebral anomalies, anal atresia, cardiac malformations, tracheoesophageal fistula, renal anomalies, and limb anomalies. It is defined by the presence of at least three features from this spectrum. **Objective.** To evaluate the clinical and paraclinical features of a newborn presenting with phenotypic signs suggestive of VACTERL syndrome and suspected chromosomal microdeletions. **Material and methods.** Retrospective study based on the analysis of clinical and paraclinical data collected from maternal and neonatal medical records. Cardiac, renal, and vertebro-costal malformations were investigated through echocardiography, renal ultrasound, and thoracic and lumbar radiographs. Genetic evaluation for chromosomal microdeletions was initiated. **Results.** Term female newborn, first pregnancy, first delivery, born vaginally, birth weight 3196 g, APGAR score 8/9. Clinical findings: At birth, auscultation revealed a systolic murmur in the atrial septal area. Paraclinical: Echocardiography showed a 4 mm ostium secundum atrial septal defect with preserved global cardiac function. Renal ultrasound indicated left kidney agenesis. Chest X-ray revealed thoracic vertebral anomalies and absence of the left second rib. No tracheoesophageal malformations, anus was normal. Based on the triad of specific malformations, VACTERL syndrome was diagnosed and supportive treatment was initiated. **Conclusion.** VACTERL syndrome is a complex condition with multisystemic manifestations. The presented case highlighted congenital associations compatible with this syndrome and suggested a possible genetic etiology. Early diagnosis based on the presence of ≥ 3 anomalies allowed multidisciplinary management. **Keywords:** VACTERL Syndrome, atrial septal defect, renal agenesis.