

ภาวะลิ้นหัวใจพัลโมนารีตันร่วมกับผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่วคืออะไร?

เป็นความผิดปกติของหัวใจแต่กำเนิดที่มีความซับซ้อน พบได้น้อยกว่า 1 ใน 10,000 ของทารกในครรภ์ทั้งหมด โดยปกติหัวใจของเรามีหลอดเลือดแดงใหญ่ออกจากหัวใจสองเส้นคือ หลอดเลือดแดงเอออร์ตา (aorta) ซึ่งนำเลือดที่มีออกซิเจนสูงจากหัวใจห้องล่างซ้ายไปยังร่างกายและสมอง และหลอดเลือดแดงใหญ่ปอด (pulmonary artery) ซึ่งนำเลือดที่มีออกซิเจนน้อยจากหัวใจห้องล่างขวาไปยังปอด การไหลเวียนเลือดออกจากห้องหัวใจไปยังหลอดเลือดแดงใหญ่ถูกควบคุมด้วยลิ้นหัวใจ ได้แก่ ลิ้นหัวใจเอออร์ติก (aortic valve) และลิ้นหัวใจพัลโมนารี (pulmonary valve) ในภาวะลิ้นหัวใจพัลโมนารีตัน (pulmonary atresia) ลิ้นหัวใจพัลโมนารีที่กั้นระหว่างหัวใจห้องล่างขวาและหลอดเลือดแดงปอดไม่พัฒนาตามปกติ

หัวใจห้องล่างซ้ายและขวาถูกแบ่งด้วยผนังกันที่เรียกว่า ผนังกันหัวใจห้องล่าง (ventricular septum) หากมีรูรั่วบริเวณนี้จะเรียกว่า ผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่ว (ventricular septal defect หรือ VSD) ซึ่งเป็นความผิดปกติของหัวใจที่พบได้บ่อยที่สุดในทารกแรกเกิด ภาวะลิ้นหัวใจพัลโมนารีตันร่วมกับผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่ว คือการที่ทั้งภาวะลิ้นหัวใจพัลโมนารีตันและผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่วเกิดขึ้นพร้อมกัน ในบางรายลิ้นหัวใจเอออร์ติกอาจอยู่ในตำแหน่งที่พาดคร่อมเหนือรูรั่วนี้ ทำให้เกิดภาวะหลอดเลือดแดงเอออร์ตาเปิดคร่อมหัวใจห้องล่างทั้งสองห้อง (overriding aorta) ความผิดปกติที่เกิดขึ้นร่วมกันหลายอย่างนี้มีผลต่อโครงสร้างหัวใจ การไหลเวียนเลือด การนำส่งออกซิเจน และการเจริญเติบโตต่อไปของห้องหัวใจและหลอดเลือด อาการและความรุนแรงจะแตกต่างกันในแต่ละรายขึ้นอยู่กับปัจจัยต่าง ๆ เช่น ระยะของหลอดเลือดแดงเอออร์ตาที่พาดคร่อมรูรั่วไม่เท่ากัน เป็นต้น และในบางรายอาจพบว่าหลอดเลือดแดงเอออร์ตาไม่พาดคร่อมรูรั่ว

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

ภาวะนี้เชื่อว่ามีปัจจัยทางพันธุกรรมบางส่วน แต่ในหลายรายไม่พบสาเหตุชัดเจน อาจพบร่วมกับโรคทางพันธุกรรม เช่น กลุ่มอาการดัจจอร์จ (DiGeorge syndrome ซึ่งมีความผิดปกติของชิ้นส่วนโครโมโซมคู่ที่ 22) หรือโครโมโซมคู่ที่ 21 เกิน (trisomy 21 หรือรู้จักกันในชื่อกลุ่มอาการดาวน์) เป็นต้น ความเสี่ยงของการเกิดภาวะลิ้นหัวใจพัลโมนารีตันและผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่วซ้ำในครอบครัวจะเพิ่มขึ้นหากเคยมีบุตรที่มีภาวะนี้มาก่อน หรือเกิดในบุตรของผู้ป่วยที่เป็นโรคเตตราโลจีออฟ ฟาลโลต์ (tetralogy of Fallot)

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

แพทย์อาจแนะนำให้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และทำการตรวจทางพันธุกรรมเพิ่มเติม เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) หรือการตัดชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling หรือ CVS) เพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซม และตรวจทางพันธุกรรมแบบละเอียด เช่น การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมไมโครอาร์เรย์ (chromosomal microarray) หรือการตรวจวิเคราะห์ลำดับพันธุกรรมของเอ็กซอม (whole exome sequencing) การตรวจเหล่านี้ช่วยให้เข้าใจลักษณะของโรคในทารกได้ชัดเจนขึ้น โดยชนิดการตรวจที่เลือกจะขึ้นอยู่กับปัจจัยหลายอย่าง และอาจเลือกตรวจเฉพาะความผิดปกติทางพันธุกรรมบางชนิดที่อาจเป็นสาเหตุของภาวะนี้ นอกจากนี้แพทย์อาจส่งพบผู้เชี่ยวชาญด้านหัวใจทารก เช่น แพทย์เวช

ลิ้นหัวใจพลโมนารีตันร่วมกับผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่ว

(Pulmonary Atresia with Ventricular Septal Defect หรือ PA-VSD)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ศาสตราจารย์มารดาและทารกในครรภ์ (MFM) และ/หรือกุมารแพทย์โรคหัวใจ เพื่อประเมินโครงสร้างหัวใจและระบบไหลเวียนเลือดด้วยการตรวจอัลตราซาวด์หัวใจทารกในครรภ์อย่างละเอียด (fetal echocardiography)

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

แนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์ติดตามเป็นระยะเพื่อติดตามความผิดปกติของหัวใจ ประเมินการเจริญเติบโตและสุขภาพของทารก และเฝ้าระวังสัญญาณของการขาดออกซิเจนของทารก คุณอาจได้รับคำแนะนำให้สังเกตการเต้นหรือนับลูกดิ้นทุกวัน

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

เมื่อทารกคลอด เลือดจะไม่สามารถไหลจากหัวใจห้องล่างขวาไปยังหลอดเลือดแดงปอดได้ ร่วมกับเลือดที่มีออกซิเจนมากและออกซิเจนน้อยผสมกันผ่านรูรั่วที่ผนังกันหัวใจห้องล่างและไหลออกจากหัวใจไปยังหลอดเลือดแดงเออร์ตา หลอดเลือดแดงดักตัสอาร์เทอริโอซัส (ductus arteriosus) ซึ่งเชื่อมระหว่างหลอดเลือดแดงเออร์ตาและหลอดเลือดแดงปอดขณะทารกอยู่ในครรภ์จะปิดลงตามธรรมชาติหลังคลอด ในทารกที่มีลิ้นหัวใจพลโมนารีตันร่วมกับผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่วจะต้องได้รับยาในกลุ่มพรอสตาแกลนดินส์ (prostaglandins) เพื่อป้องกันไม่ให้หลอดเลือดแดงนี้ปิด และทำให้เลือดสามารถไหลไปยังปอดได้จนกว่าจะทำการผ่าตัด

การรักษาภาวะนี้ต้องผ่าตัดหัวใจ โดยมีจุดมุ่งหมายเพื่อสร้างช่องทางให้เลือดจากหัวใจห้องล่างขวาไปยังหลอดเลือดแดงปอดและปิดรูรั่วที่ผนังกันหัวใจห้องล่าง วิธีการผ่าตัดขึ้นกับโครงสร้างหัวใจของทารกแต่ละราย ทารกจะได้รับการตรวจเอกซเรย์หัวใจ (neonatal echocardiogram) และอาจต้องตรวจเพิ่มเติม เช่น เอกซเรย์ทรวงอก เพื่อช่วยให้ทีมศัลยแพทย์วางแผนการผ่าตัดอย่างเหมาะสม โดยทั่วไปภาวะนี้มักต้องผ่าตัดหลายขั้นตอน เพื่อค่อย ๆ แก้ไขโครงสร้างหัวใจและระบบไหลเวียนเลือด

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ภาวะนี้มีความเกี่ยวข้องกับพันธุกรรม ดังนั้นหากเคยตั้งครรภ์ทารกที่มีภาวะนี้มาก่อน ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำจะสูงขึ้น อย่างไรก็ตาม หากไม่พบความผิดปกติทางพันธุกรรม ความเสี่ยงที่จะเกิดซ้ำมีน้อยกว่าร้อยละ 5 และไม่ได้หมายความว่าบุตรคนต่อไปจะต้องมีภาวะเดียวกันเสมอไป โดยทั่วไป แนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียด ตั้งแต่วัยแรก ๆ ของการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- ความผิดปกติที่พบดูรุนแรงมากหรือไม่?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- ควรคลอดที่ไหน?
- ทารกควรได้รับการดูแลที่ไหนหลังคลอด?

ลิ้นหัวใจพัลโมนารีตันร่วมกับผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่ว

(Pulmonary Atresia with Ventricular Septal Defect หรือ PA-VSD)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือดำเนินการใด ๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: กรกฎาคม 2024