

VACTERL چیست؟

سندرم VACTERL یک اختلال است که چندین سیستم بدن را درگیر می‌کند VACTERL یک مخفف است که از حروف اول علائم اصلی این بیماری تشکیل شده است. برای تشخیص این بیماری باید حداقل سه ویژگی از VACTERL وجود داشته باشد.

ناهنجاری‌های مهره‌ای (Vertebral defects)

این ناهنجاری‌ها در ۶۰٪ تا ۸۰٪ نوزادان مبتلا به VACTERL با درجات مختلف دیده می‌شود. مهره‌ها (بخش استخوانی ستون فقرات) ممکن است به هم جوش خورده باشند، شکل غیرطبیعی داشته باشند یا تعداد آن‌ها افزایش یا کاهش یافته باشد.

ناهنجاری‌های آنورکتال (Anorectal anomalies)

این حالت زمانی است که مقعد به‌طور طبیعی تشکیل نشده و ممکن است وجود نداشته باشد یا بسیار تنگ باشد، به‌طوری که دفع مدفوع به روش طبیعی امکان‌پذیر نیست. این مشکل در ۶۰٪ تا ۹۰٪ نوزادان مبتلا به VACTERL دیده می‌شود. در سونوگرافی دوران بارداری می‌تواند با وجود اتساع قسمت تحتانی شکم جنین و عدم مشاهده اسفنکتر مقعدی تشخیص داده شود.

ناهنجاری‌های قلبی (Cardiac defects)

بین ۴۰٪ تا ۸۰٪ نوزادان مبتلا به VACTERL دارای ناهنجاری قلبی هستند، اگرچه شدت آن متفاوت است. شایع‌ترین ناهنجاری‌ها شامل نقص دیواره بین‌بطنی (سوراخ در قلب) و مجموعه‌ای از ناهنجاری‌ها به نام تتراولوژی فالوت است.

فیستول تراکئو-ازوفازیال / آترزی مری

این ناهنجاری‌ها در ۵۰٪ تا ۸۰٪ نوزادان مبتلا به VACTERL دیده می‌شود. فیستول تراکئو-ازوفازیال (TEF) ارتباط غیرطبیعی بین مری و نای (راه هوایی) است. آترزی مری (EA) زمانی است که مری باریک یا بسته است و غذا نمی‌تواند از گلو به معده برسد.

ناهنجاری‌های کلیوی (Renal abnormalities)

این ناهنجاری‌ها می‌توانند شدت‌های مختلف داشته باشند و شامل نبود یک یا هر دو کلیه یا ناهنجاری‌هایی مانند کلیه نعل‌اسبی یا کلیه‌های کیستیک هستند. حدود ۵۰٪ تا ۸۰٪ نوزادان مبتلا به VACTERL درجاتی از مشکلات کلیوی دارند.

ناهنجاری‌های اندام‌ها (Limb abnormalities)

این مشکل در حدود ۵۰٪ نوزادان مبتلا به VACTERL دیده می‌شود. معمولاً انگشت شست، ساعد یا دست درگیر است که ممکن است وجود نداشته باشد یا رشد کافی نداشته باشد.

سایر ناهنجاری‌ها نیز در این بیماران گزارش شده است و بررسی کامل جنین در دوران بارداری اهمیت دارد. همچنین همه نوزادان پس از تولد معاینه کامل فیزیکی می‌شوند تا مشکلاتی که در دوران بارداری دیده نشده‌اند مشخص شوند.

VACTERL چگونه ایجاد می‌شود؟

علت دقیق آن مشخص نیست. به نظر نمی‌رسد علت ژنتیکی مشخصی داشته باشد، زیرا تقریباً هیچ‌یک از نوزادان مبتلا سابقه خانوادگی مشابه ندارند. این بیماری در همه نژادها و جنسیت‌ها به یک اندازه دیده می‌شود و در حدود ۱ در ۱۰,۰۰۰ تا ۱ در ۴۰,۰۰۰ تولد رخ می‌دهد.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

بسیاری از زنان برای کسب اطلاعات بیشتر درباره وضعیت جنین، آزمایش‌های بیشتری انجام می‌دهند. این آزمایش‌ها بسته به شرایط می‌تواند شامل موارد زیر باشد:

آمניوسنتز برای بررسی تعداد و ساختار کروموزوم‌ها و برخی مشکلات ژنتیکی. در این روش مقدار کمی از مایع اطراف جنین گرفته می‌شود. آزمایش ژنتیکی دقیق‌تر به نام توالی‌یابی اگزوم ممکن است پس از مشاوره با متخصص ژنتیک پیشنهاد شود تا سایر بیماری‌های ژنتیکی مشابه VACTERL بررسی شوند.

اکوکاردیوگرافی جنینی که یک سونوگرافی تخصصی از قلب جنین در دوران بارداری است و با استفاده از امواج صوتی ساختار قلب را بررسی می‌کند.

سونوگرافی دقیق برای بررسی تغییرات ناهنجاری‌ها و تشخیص سایر مشکلاتی که ممکن است با رشد جنین آشکار شوند.

در دوران بارداری باید به چه مواردی توجه کرد؟

نوزادان مبتلا به VACTERL در معرض مشکلاتی در دوران بارداری هستند. در مواردی که فیستول تراکئو-ازوفازئال یا آترزی مری وجود دارد، ممکن است مایع آمنیوتیک بیش از حد تجمع پیدا کند (پلی‌هیدرآمنیوس). این وضعیت می‌تواند باعث کشش بیش از حد رحم و زایمان زودرس شود. آگاهی از این موضوع به پزشک کمک می‌کند خطر زایمان زودرس کاهش یابد.

این بیماری پس از تولد برای نوزاد چه معنایی دارد؟

پیش‌آگهی VACTERL به تعداد، شدت و نوع ناهنجاری‌های موجود بستگی دارد. احتمالاً نوزاد به جراحی‌های اصلاحی نیاز خواهد داشت که قبل یا بعد از تولد با جراح کودکان بررسی می‌شود.

آیا این مشکل دوباره تکرار می‌شود؟

اگر علت ژنتیکی مشخصی پیدا نشود (که در بیشتر موارد VACTERL همین‌طور است)، احتمال تکرار آن بسیار پایین است.

چه سؤال‌های دیگری باید پرسم؟

- آیا VACTERL با ناهنجاری‌های دیگر همراه است؟
- آیا باید آزمایش ژنتیک انجام دهم؟
- هر چند وقت یکبار سونوگرافی انجام خواهد شد؟
- آیا جراحی در دوران بارداری امکان‌پذیر است؟
- آیا جنین من می‌تواند از جراحی داخل رحم سود ببرد؟
- کجا باید زایمان کنم؟
- نوزاد بهترین مراقبت را در کجا دریافت خواهد کرد؟
- آیا می‌توانم قبل از زایمان با تیم پزشکی که از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/ وبسایت صرفاً برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به‌عنوان جایگزین توصیه پزشکی تخصصی در نظر گرفته شود. پیش از انجام یا خودداری از هر اقدامی بر اساس این اطلاعات، لازم است مشاوره پزشکی حرفه‌ای متناسب با شرایط فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش شده اطلاعات به‌روز باشد، هیچ‌گونه تضمینی در مورد دقت، کامل بودن یا به‌روز بودن محتوا ارائه نمی‌شود.

مترجم و ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: ژوئیه ۲۰۲۲