

什么是 VACTERL?

VACTERL 联合征是一种影响身体多个系统的疾病。VACTERL 是构成疾病主要症状的首字母缩写。至少表现出 VACTERL 中的三个特征才能考虑此病。

脊柱畸形

60%~80%患有先天性 VACTERL 的婴儿存在不同程度的脊柱畸形。这些椎体（脊柱的骨性部分）可能融合或形态异常，或者存在数量上的增加或减少。

肛门直肠异常

这是指肛门（直肠开口）未正常发育，可能不存在或非常狭窄，因此粪便无法以正常方式排出体外。60%~90%患有先天性 VACTERL 的婴儿存在肛门直肠异常。产前超声可以通过胎儿下腹部膨隆及肛门括约肌缺如的征象检出。

心脏畸形

在患有 VACTERL 联合征的婴儿中，40%~80%合并心脏畸形，但畸形的严重程度可能有所不同。最常见的心脏畸形是室间隔缺损（“心脏里的洞”）和被称为法洛四联症的一组心脏异常。

气管食管瘘/食管闭锁

50%~80%先天性 VACTERL 联合征患儿存在这两种畸形。气管食管瘘（tracheo-esophageal fistula, TEF）是食管和气管之间存在异常连接的部位。食管闭锁（esophageal atresia, EA）是食管存在狭窄的地方，因此食物不能从喉咙进入胃内。

肾脏异常

这些异常的严重程度不同，可能包括肾缺如或其他形式的肾脏异常，如马蹄肾或囊性肾。大约 50%~80%患有先天性 VACTERL 联合征的婴儿合并一定程度的肾脏问题。

肢体异常

大约 50%患有先天性 VACTERL 联合征的婴儿存在肢体异常。肢体异常往往累及拇指、前臂或手，可能表现为缺如或发育不良。

据报道，患有 VACTERL 的婴儿还可以合并其他异常，产前对胎儿进行全面检查是非常重要的。所有婴儿在出生后都会接受全面的体格检查，以发现产前表现不明显的其他异常。

VACTERL 是怎么发生的？

目前 VACTERL 联合征的病因并不明确。它似乎没有遗传学起源，因为几乎所有患有先天性 VACTERL 联合征的婴儿都没有相同症状/病症的家族史。所有种族和性别无差异，婴儿发病率 1:10,000~1:40,000。

我还应该做哪些检查呢？

许多妇女会选择多做一些检查以了解更多关于胎儿的情况。是否可以进行这些检查取决于您所在的地区。咨询的检查包括：

- 羊膜腔穿刺术是为了发现染色体数量异常和一些染色体内的问题。这是通过获取胎儿周围的少量羊水来进行的。在与临床遗传学家讨论后，可能会向您提供一种更详细的基因检查，称为产前外显子组测序。这是为了排除与 VACTERL 联合征表现相似的其他遗传疾病。
- 胎儿超声心动图是对胎儿心脏进行的专项超声检查，它是应用声波接触到胎儿心脏结构而返回的“回声”进行检查的。
- 详细的超声检查—监测异常的任何恶化，并查看随着胎儿成长和发育成熟而变得明显的任何其他异常。

孕期需要注意哪些事情？

患有 VACTERL 联合征的婴儿在胎儿时期有出现问题的风险。患有气管食管瘘或食管闭锁的胎儿可能会出现周围羊水过多聚积。这种情况称为羊水过多。它会使子宫过度拉伸，导致早产。事先知道这一点，你的医生可以帮助你降低早产的风险。

这对我的孩子出生后意味着什么？

VACTERL 的预后取决于存在异常的数量、严重程度和性质。您的宝宝可能需要矫正手术，在宝宝出生之前或之后，您可能需要与儿外科医生进一步讨论。

这种情况还会发生吗？

如果没有发现遗传原因（VACTERL 很可能就是这种情况），这种情况的再发风险很低。

我还应该问什么问题？

- VACTERL 是否合并其他异常？
- 我应该做基因检查吗？
- 我多久做一次超声检查？
- 孕期可以做手术吗？
- 我的孩子能从宫内手术中受益吗？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后，在哪里可以得到最好的照顾？
- 当我的宝宝早产时，我可以见到救治宝宝的医生团队吗？

上次更新日期：2022 年 7 月