

ภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์คืออะไร?

ภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจที่ประกอบด้วยความผิดปกติของโครงสร้างหัวใจ 4 อย่างที่เกิดร่วมกัน ได้แก่ ลิ้นหัวใจพัลโมนารีตีบ (pulmonary stenosis) ผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่ว (ventricular septal defect หรือ VSD) ลิ้นหัวใจเอออร์ติกคร่อมรูรั่วที่ผนังกันหัวใจห้องล่าง (overriding aorta) และ กล้ามเนื้อหัวใจห้องล่างขวาหนาตัวมากผิดปกติ (right ventricular hypertrophy) ภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์พบประมาณ 1 ใน 2,500 ถึง 1 ใน 3,000 ราย

หัวใจของเราประกอบด้วย 4 ห้อง ได้แก่ ห้องบน 2 ห้องซ้ายและขวา และห้องล่าง 2 ห้องซ้ายและขวา หัวใจห้องล่างมีหน้าที่สูบฉีดเลือดออกจากหัวใจ โดยหัวใจห้องล่างซ้ายสูบฉีดเลือดที่มีออกซิเจนสูงไปยังร่างกายและสมองผ่านหลอดเลือดแดงเอออร์ตา (aorta) ขณะที่หัวใจห้องล่างขวาสูบฉีดเลือดที่มีออกซิเจนต่ำไปยังปอดผ่านหลอดเลือดแดงปอด (pulmonary artery) การไหลเวียนของเลือดนี้ถูกควบคุมโดยลิ้นหัวใจสองลิ้น ได้แก่ ลิ้นหัวใจพัลโมนารี (pulmonary valve) และลิ้นหัวใจเอออร์ติก (aortic valve)

ในภาวะลิ้นหัวใจพัลโมนารีตีบ ลิ้นหัวใจหรือเนื้อเยื่อบริเวณใต้ลิ้นหัวใจพัลโมนารีพัฒนาไม่สมบูรณ์ ทำให้เลือดไม่สามารถไหลผ่านหัวใจห้องล่างขวาไปยังปอด รูเปิดของลิ้นหัวใจพัลโมนารีอาจแคบลง กลีบลิ้นหัวใจ (valve leaflets) อาจหนาตัวและแข็งขึ้น ความรุนแรงของการตีบจะแตกต่างกันไปในแต่ละราย ซึ่งส่งผลต่อปริมาณเลือดที่จะถูกสูบฉีดไปยังปอด

หัวใจห้องล่างทั้งสองห้องถูกกันด้วยผนังกล้ามเนื้อที่เรียกว่า ผนังกันหัวใจห้องล่าง (ventricular septum) ซึ่งหากเกิดรูรั่วขึ้นที่ผนังนี้ จะเรียกว่า ภาวะผนังกันหัวใจห้องล่างมีรูรั่ว ซึ่งเป็นความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจที่พบได้บ่อยที่สุด

ในภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ ลิ้นหัวใจเอออร์ติกจะอยู่ในตำแหน่งผิดปกติ โดยคร่อมรูรั่วของผนังกันหัวใจห้องล่าง ทำให้เลือดจากหัวใจห้องล่างขวาและหัวใจห้องล่างซ้ายไหลออกไปยังหลอดเลือดแดงเอออร์ตาได้โดยตรง ระดับความรุนแรงของการคร่อมนี้จะมากน้อยแตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล

ภาวะกล้ามเนื้อหัวใจห้องล่างขวาหนาตัวมากผิดปกติ เกิดจากกล้ามเนื้อของหัวใจห้องล่างขวาทำงานหนักขึ้นเพื่อสูบฉีดเลือด ซึ่งเป็นการตอบสนองต่อความผิดปกติของโครงสร้างหัวใจทั้ง 3 อย่าง และมีแนวโน้มจะรุนแรงขึ้นเมื่อเวลาผ่านไป

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

ภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ อาจเป็นส่วนหนึ่งของความผิดปกติทางพันธุกรรม เช่น ชิ้นส่วนโครโมโซมคู่ที่ 22 ขาดหายไป (กลุ่มอาการดัจอร์จ หรือ DiGeorge syndrome) และโครโมโซมคู่ที่ 21 เกิน (กลุ่มอาการดาวน์ หรือ trisomy 21) อย่างไรก็ตาม ส่วนใหญ่ยังไม่พบสาเหตุที่แน่ชัด

เกี่ยวข้องกับโครโมโซมอย่างไร?

โครโมโซมเป็นแหล่งเก็บข้อมูลทางพันธุกรรมส่วนใหญ่ของเรา โดยปกติคนเรามี 46 โครโมโซม จับคู่กันเป็นคู่: 23 โครโมโซมมาจากพ่อและอีก 23 โครโมโซมมาจากแม่ ตัวอย่างเช่น คนที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์จะมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา และคนที่ เป็นกลุ่มอาการดัจอร์จ จะมีการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมภายในโครโมโซมคู่ที่ 22 ทั้งสองกลุ่มอาการนี้พบในทารกที่เป็น เตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ ดังนั้นหากมีการเปลี่ยนแปลงภายในโครโมโซมเกิดขึ้น อาจเป็นสาเหตุของภาวะนี้

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

คุณอาจถูกส่งต่อเพื่อรับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมเพิ่มเติม เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) หรือ การตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling หรือ CVS) ร่วมกับการตรวจวิเคราะห์โครโมโซม ไมโครอาเรย์ (chromosomal microarray) หรือการตรวจวิเคราะห์ลำดับพันธุกรรมของเอ็กซอน (whole exome sequencing) ซึ่งสามารถช่วยระบุได้ว่าภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์เป็นส่วนหนึ่งของกลุ่มอาการทางพันธุกรรมหรือไม่ ข้อมูลจากการตรวจเหล่านี้จะเป็นประโยชน์ในการทำความเข้าใจภาวะของทารกในครรภ์แต่ละราย นอกจากนี้คุณอาจถูกส่ง ต่อเพื่อพบผู้เชี่ยวชาญด้านโรคหัวใจทารกในครรภ์ เช่น แพทย์เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์ (MFM) และ/หรือ กุมาร แพทย์โรคหัวใจ เพื่อติดตามพัฒนาการของหัวใจทารกด้วยการตรวจอัลตราซาวด์หัวใจรวมถึงหลอดเลือดของทารกในครรภ์ อย่างละเอียด (fetal echocardiography)

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

ควรตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์เป็นระยะเพื่อติดตามผลกระทบของภาวะนี้ต่อการเจริญเติบโตและสุขภาพของทารก รวมถึงเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้น แพทย์จะแนะนำให้คุณสังเกตและนับการดิ้นของทารกในครรภ์เพื่อประเมิน สุขภาพของทารกในครรภ์ ทีมแพทย์ของคุณจะให้คำแนะนำเพิ่มเติมและปรับแผนการดูแลตามพัฒนาการของการตั้งครรภ์

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ สามารถรักษาได้ด้วยการผ่าตัดหัวใจแบบเปิด (open-heart surgery) ซึ่งปัจจุบันอัตรา ความสำเร็จของการผ่าตัดสูงถึงประมาณร้อยละ 95 นับตั้งแต่มีการเริ่มใช้วิธีนี้ในช่วงปี ค.ศ. 1950 คนจำนวนมากที่มีภาวะ เตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์แต่กำเนิด ได้รับการผ่าตัดแก้ไขและเติบโตเป็นผู้ใหญ่ หลายคนสามารถมีบุตรของตนเองได้ ภาวะ เตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ของทารกแต่ละรายจะมีลักษณะเฉพาะแตกต่างกันไป ช่วงเวลาที่เหมาะสมในการผ่าตัดขึ้นอยู่กับ อาการของแต่ละราย โดยเฉพาะอย่างยิ่งถ้าเลือดที่มีออกซิเจนต่ำไหลจากปอดไปยังร่างกายส่วนอื่น นอกจากนี้ ระดับความ ตีบแคบของลิ้นหัวใจพัลโมนารี ก็มีผลต่อปริมาณเลือดที่ไหลเข้าสู่ปอดเพื่อรับออกซิเจน และส่งผลต่ออาการของทารกหลัง คลอด

เป้าหมายของการผ่าตัดคือ การปิดรูรั่วที่ผนังกันหัวใจห้องล่าง เพื่อให้เลือดที่มีออกซิเจนสูงเท่านั้นออกจากหัวใจห้องล่าง ซ้ายถูกสูบฉีดไปยังหลอดเลือดแดงใหญ่เอออร์ตาและส่งไปเลี้ยงสมองและร่างกาย และการขยายทางออกของเลือดจาก

เตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ (Tetralogy of Fallot หรือ TOF)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

หัวใจห้องล่างขวา เพื่อให้เลือดจากหัวใจห้องล่างขวาถูกสูบฉีดไปยังหลอดเลือดแดงใหญ่และไปเลี้ยงปอดได้มากขึ้น ทารกหลังคลอดจะได้รับการติดตามระดับออกซิเจนในเลือดอย่างใกล้ชิด และอาจต้องมีการตรวจเพิ่มเติม เช่น การตรวจเอกซเรย์หัวใจ (echocardiogram), เอกซเรย์ทรวงอก (chest X-ray) หรือการตรวจทางรังสีอื่น ๆ ตามความจำเป็น ทีมกุมารแพทย์โรคหัวใจและศัลยกรรมโรคหัวใจเด็กจะศึกษาลักษณะโครงสร้างของหัวใจทารกโดยละเอียด เพื่อวางแผนการรักษาและการผ่าตัดที่เหมาะสมที่สุด

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ อาจเป็นส่วนหนึ่งของความผิดปกติทางพันธุกรรม และพี่น้องของเด็กที่มีภาวะนี้จะมีความเสี่ยงสูงกว่าประชากรทั่วไป หากพบว่าสาเหตุเกิดจากพันธุกรรม ความเสี่ยงของการเกิดซ้ำจะขึ้นอยู่กับชนิดของความผิดปกติทางพันธุกรรมนั้น ๆ ความผิดปกติทางพันธุกรรมบางชนิดมีโอกาสเกิดซ้ำได้น้อยมาก ในขณะที่บางชนิดอาจมีโอกาสเกิดซ้ำถึง 1 ใน 2 หากไม่มีสาเหตุทางพันธุกรรม ความเสี่ยงที่จะเกิดซ้ำจะน้อยกว่า 1 ใน 10 แพทย์จะแนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์ตั้งแต่ระยะแรก เพื่อตรวจหาความผิดปกติของหัวใจแต่กำเนิดในการตั้งครรภ์ครั้งถัดไป

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- ภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์ ของทารกรุนแรงหรือไม่?
- ควรตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- ควรคลอดที่ไหน?
- ทารกหลังคลอดจะได้รับการดูแลที่ดีที่สุดที่ไหน?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่ดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?
- มีกลุ่มสนับสนุนสำหรับครอบครัวที่มีเด็กเป็นภาวะเตตราโลจี-ออฟ-فالโลต์หรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

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

ปรับปรุงล่าสุด: มิถุนายน 2024