

Tổ hợp Vacterl VACTERL Association

Tờ rơi này nhằm giúp bạn hiểu tổ hợp VACTERL là gì, bạn cần những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc được chẩn đoán đối với bạn, con bạn và gia đình bạn.

VACTERL là gì?

Tổ hợp VACTERL là một rối loạn ảnh hưởng đến nhiều hệ thống cơ quan. VACTERL là từ viết tắt của các chữ cái đầu tiên của các triệu chứng chính tạo nên tình trạng này. Cần phải có ít nhất ba đặc điểm của tổ hợp VACTERL để xem xét chẩn đoán.

Khiếm khuyết đốt sống

Bất thường này gặp ở 60 – 80% trẻ sinh ra có tổ hợp VACTERL ở các mức độ khác nhau. Các đốt sống (phần xương của cột sống) có thể bị dính vào nhau hoặc có hình dạng bất thường hoặc có thể có thêm hoặc giảm số lượng đốt sống.

Dị tật hậu môn trực tràng

Bất thường này là do hậu môn phát triển bất thường, lỗ hậu môn có thể không có hoặc rất hẹp khiến phân không thể thải ra khỏi cơ thể theo cách thông thường. Điều này gặp ở khoảng 60 - 90% trẻ sinh ra có hội chứng VACTERL. Bất thường này có thể được phát hiện trên siêu âm trước sinh với sự hiện diện của giãn đại trực tràng thai nhi và không quan sát thấy cơ thắt hậu môn.

Dị tật tim

Khoảng 40 - 80% trẻ sơ sinh có tổ hợp VACTERL sẽ có dị tật tim, mặc dù mức độ nghiêm trọng của khuyết tật tim có thể khác nhau. Các khuyết tật tim thường thấy nhất là khuyết tật thông liên thất (một 'lỗ trong tim') và một nhóm các bất thường về tim được gọi là Tứ chứng Fallot.

Rò khí quản/teo thực quản

Những bất thường này gặp ở khoảng 50 - 80% trẻ sinh ra có hội chứng VACTERL. Lỗ rò khí quản-thực quản (TEF) là nơi có sự kết nối bất thường giữa thực quản và khí quản (ống thở). Teo thực quản (EA) là tình trạng thực quản bị thu hẹp/tắc khiến thức ăn không thể đi từ cổ họng xuống dạ dày.

Bất thường về thận

Những bất thường này có thể khác nhau về mức độ nghiêm trọng và có thể bao gồm việc không có thận hoặc các dạng thận bất thường khác như thận hình móng ngựa hoặc thận có nang. Khoảng 50 - 80% trẻ sơ sinh mắc hội chứng VACTERL có vấn đề về thận ở một mức độ nào đó.

Bất thường ở chi

Điều này gặp ở khoảng 50% trẻ sơ sinh được sinh ra với hội chứng VACTERL. Nó thường ảnh hưởng đến ngón tay cái, cẳng tay hoặc bàn tay có thể bị thiếu hoặc kém phát triển.

Những bất thường khác đã được báo cáo ở trẻ sơ sinh mắc VACTERL và điều quan trọng là thai nhi phải được siêu kỹ lưỡng trong giai đoạn trước sinh. Tất cả trẻ sơ sinh cũng được khám sức khỏe toàn diện sau khi chúng được sinh ra để kiểm tra xem có bất kỳ vấn đề nào khác có thể không được phát hiện rõ ràng trước sinh hay không.

VACTERL xảy ra như thế nào?

Người ta không biết chính xác nguyên nhân gây ra tổ hợp VACTERL. Nó dường như không có nguồn gốc di truyền vì gần như tất cả trẻ sơ sinh sinh ra với hội chứng VACTERL đều không có tiền sử gia đình có cùng các triệu chứng/bệnh tật tương tự. Bệnh này gặp ở tất cả các chủng tộc và giới tính như nhau, ảnh hưởng đến 1 trên 10.000 đến 40.000 ca sinh.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Nhiều thai phụ sẽ chọn thực hiện nhiều xét nghiệm hơn để biết thêm về tình trạng của thai nhi. Các xét nghiệm có sẵn tùy thuộc vào nơi bạn đang ở. Các xét nghiệm nên có bao gồm:

- Chọc ối để tìm kiếm các bất thường về số lượng nhiễm sắc thể và một số vấn đề về cấu trúc nhiễm sắc thể. Điều này được thực hiện bằng cách hút một lượng nhỏ nước ối bao quanh thai nhi. Một xét nghiệm di truyền chi tiết hơn được gọi là giải trình tự exome trước sinh có thể được cung cấp cho bạn sau khi thảo luận với nhà di truyền học lâm sàng. Điều này nhằm loại trừ bất kỳ tình trạng di truyền nào khác có biểu hiện tương tự như tổ hợp VACTERL.
- Siêu âm tim thai là phương pháp siêu âm chuyên biệt về tim của em bé trong thai kỳ, sử dụng sóng siêu âm “quan sát” cấu trúc của tim em bé.
- Siêu âm hình thái chi tiết - để theo dõi bất kỳ sự tiến triển bất thường nào của các dị tật và tìm kiếm bất kỳ dị tật nào khác có thể trở nên rõ ràng khi em bé lớn hơn và trưởng thành hơn.

Những điều cần chú ý khi mang thai là gì?

Thai nhi có tổ hợp VACTERL có nguy cơ gặp các vấn đề trong thai kỳ. Các thai nhi bị rò khí quản - thực quản hoặc teo thực quản có thể tích tụ thêm nước ối xung quanh em bé. Tình trạng này được gọi là đa ối. Nó có thể làm căng tử cung quá mức và gây chuyển dạ sớm trước ngày dự sinh. Biết trước điều này, bác sĩ có thể giúp giảm nguy cơ sinh non.

Bệnh này có ý nghĩa gì với con tôi sau khi nó được sinh ra?

Tiền lượng của VACTERL được xác định bởi số lượng, mức độ nghiêm trọng và tính chất của các bất thường hiện diện. Con bạn có thể sẽ cần phẫu thuật chỉnh sửa và điều này sẽ được thảo luận thêm với bác sĩ phẫu thuật nhi khoa trước hoặc sau khi con bạn chào đời.

Liệu bệnh này có xảy ra ở lần mang thai sau không?

Nếu không tìm thấy nguyên nhân di truyền (thường gặp trong trường hợp VACTERL), nguy cơ điều này xảy ra lần nữa là rất thấp.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

- VACTERL có đi kèm với những bất thường nào khác không?
- Tôi có nên làm xét nghiệm di truyền không?
- Tôi sẽ được siêu âm bao lâu một lần?
- Có thể can thiệp phẫu thuật trong tử cung được không?
- Con tôi có thể được hưởng lợi từ can thiệp phẫu thuật trong tử cung không?
- Tôi nên sinh bé ở đâu?
- Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi chào đời?
- Tôi có thể gặp đội ngũ bác sĩ sẽ hỗ trợ con tôi trước khi chào đời không?

Cập nhật lần cuối vào tháng 7 năm 2022