

Vacterl Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

VACTERL nedir?

VACTERL sendromu birçok vücut sistemini etkileyen bir bozukluktur. VACTERL, durumu oluşturan ana semptomların ilk harflerinin kısaltmasıdır. Tanının değerlendirilmesi için en az üç VACTERL özelliğinin mevcut olması gerekir.

Omurga defektleri

Bunlar VACTERL sendromuyla doğan bebeklerin %60-80'ini farklı derecelerde etkiler. Omurgalar (omurganın kemikli kısmı) kaynaşmış olabilir veya anormal bir şekle sahip olabilir veya ek veya azalmış sayıda omur olabilir.

Anorektal anomaliler

Bu, anüsün (makatın) normal şekilde gelişmediği ve hiç olmadığı ya çok dar olduğu durumlardır. Bu durumda, dışkı vücuttan normal şekilde atılamayabilir. Bu, VACTERL sendromuyla doğan bebeklerin %60 - %90'ını etkiler. Bebeğin alt karnının şişkinliği ve arka geçit sfinkterinin olmamasıyla doğum öncesi bir ultrason taramasında tespit edilebilir.

Kalp defektleri

VACTERL ilişkisi olan bebeklerin %40 - %80'inde kalp kusuru olacaktır, ancak kusurun ciddiyeti değişebilir. En sık görülen kalp kusurları ventriküler septal defektler ('kalpte delik') ve Fallot Tetralojisi adı verilen bir grup kalp anormalliğidir.

Trakeoözefagial fistül/özefagial atrezi

Bunlar VACTERL birlikteliğiyle doğan bebeklerin %50 - %80'ini etkiler. Trakeo-özofageal fistül (TEF), yemek borusu ile trakea (nefes borusu) arasında anormal bir bağlantının olduğu durumdur. Özofageal atrezi (EA), yemek borusunun daraldığı ve yiyeceklerin boğazdan mideye geçemediği durumdur.

Böbrek anomalileri

Bu anormallikler şiddet açısından farklılık gösterebilir ve eksik böbrek(ler) veya at nalı böbrek veya kistik böbrek gibi diğer anormal böbrek formlarını içerebilir. VACTERL sendromuyla doğan bebeklerin yaklaşık %50 - %80'inde bir dereceye kadar böbrek sorunu vardır.

Uzuv anomalileri

Bu, VACTERL ilişkisiyle doğan bebeklerin yaklaşık %50'sini etkiler. Genellikle eksik veya az gelişmiş olabilen başparmak, ön kol veya el etkilenmiştir.

VACTERL'li bebeklerde başka anormallikler de bildirilmiştir ve fetüsün doğum öncesi dönemde kapsamlı bir şekilde taranması önemlidir. Ayrıca tüm bebeklere, doğum öncesi dönemde belirgin olmayabilecek başka sorunları kontrol etmek için doğduktan sonra kapsamlı bir fizik muayene yapılır.

VACTERL nasıl oluşur?

VACTERL sendromuna neyin sebep olduğu tam olarak bilinmemektedir. VACTERL sendromuyla doğan bebeklerin neredeyse hepsinin aynı semptom/durumun aile geçmişi olmadığından genetik bir kökeni olduğu görülmemektedir. Her ırkı ve cinsiyeti eşit şekilde etkiler ve 10.000 ila 40.000 doğumda 1'ini etkiler.

Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Birçok hasta bebeğin durumu hakkında daha fazla bilgi edinmek için daha fazla test yaptırmayı tercih edecektir. Testler bulunduğunuz yere bağlı olarak mevcut olabilir. Sorulacak testler şunlardır:

- Kromozom sayısındaki sorunları ve kromozomlardaki bazı sorunları aramak için amniyosentez. Bu, fetüsü çevreleyen az miktarda amniyotik sıvının alınmasıyla yapılır. Klinik genetikçiyle görüştükten sonra size prenatal ekzom dizilemesi adı verilen daha

Vacterl Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

ayrıntılı bir genetik test önerilebilir. Bu, VACTERL sendromuna benzer şekilde görülen diğer genetik durumları dışlamak içindir.

- Fetal ekokardiyografi, hamilelik sırasında bebeğin kalbinin, bebeğin kalbindeki yapılardan "yankılanan" ses dalgalarını kullanan özel bir ultrasonudur.
- Ayrıntılı ultrason taraması - anormalliğin kötüleşip kötüleşmediğini izlemek ve bebek büyüdükçe ve olgunlaştıkça belirginleşebilecek başka anormallikler olup olmadığını tespit etmek için.

Gebelik sırasında takip edilmesi gerekenler nelerdir?

VACTERL sendromu olan bebekler hamilelik sırasında sorun yaşama riski altındadır. Trakeoözofageal fistül veya özofageal atrezisi olan bebekler bebeğin etrafında ekstra amniyotik sıvı biriktirebilir. Bu duruma polihidramnios denir. Rahmi çok fazla gerebilir ve doğum tarihinden çok önce erken doğuma neden olabilir. Bunu önceden bilerek, doktorunuz erken doğum riskini azaltmanıza yardımcı olabilir.

Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

VACTERL'in prognozu, mevcut anormalliklerin sayısı, şiddeti ve doğasına göre belirlenir. Bebeğinizin muhtemelen düzeltici ameliyatlara ihtiyacı olacaktır ve bu konu, bebeğiniz doğmadan önce veya doğduktan sonra çocuk cerrahıyla daha ayrıntılı olarak görüşülecektir.

Tekrarlayacak mı?

Genetik bir neden bulunamazsa (ki VACTERL'de durum böyledir) tekrarlanma riski çok düşüktür.

Vacterl Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve sormanız gerekenler

Başka hangi soruları sormalıyım?

- VACTERL başka anomalilerle ilişkili midir?
- Genetik test yaptırmalı mıyım?
- Ne kadar sıklıkla ultrasonografi muayenesi olmalıyım?
- Gebelik sırasında cerrahi mümkün mü?
- Bebeğim anne karnında cerrahiden yarar görebilecek bir bebek mi?
- Doğumumu nerede gerçekleştirmeliyim?
- Bebeğim doğumdan sonra en iyi bakımı nerede alacaktır?
- Doğduktan sonra bebeğimin bakımıyla ilgilenecek doktor ekibiyle tanışabilir miyim?

Güncelleme Temmuz 2022