

VACTERL/VATER association; VACTERL 聯合畸形

定義：

1972 年由 Dr. David W. Smith 和 Dr. Linda Quan 第一次使用 VACTERL 聯合畸形來描述一種特殊的、多重性先天性缺陷的聚集。

VACTERL” 本身是一連串先天性異常症狀的英文字母首字的縮寫，包含 6 種症狀，臨床上的觀察發現有些病人若是有出現 3~5 種跟 VACTERL 有關的先天性異常症狀，也會被歸類在 VACTERL 聯合畸形之列，詳細定義內容如下：

- V : 脊柱或血管系統異常 (Vertebral or vessel)
- A : 無肛症或其他肛門直腸畸形 (Anal)
- C : 心臟缺陷 (Cardiac)
- TE: 氣管食道瘻管及食道閉鎖異常 (Tracheo-esophageal)
- R : 橈骨和腎臟系統異常 (Radius or Renal)
- L : 肢端異常 (Limb)

病因學：

造成 VACTERL 聯合畸形的確切原因不明，是否有遺傳的傾向尚待查證。曾有文獻指出，造成 VACTERL 聯合畸形的原因可能是因為在胚胎發育的第三周至第七週，人體中各種不同的組織結構未能發展完全而導致。所以可能可以歸類於胚胎發育異常的疾病之一。也有文獻指出，某些染色體異常的胎兒如三染色體 18，或是有糖尿病的母親產下的胎兒身上，也會有 VACTERL 的部分症狀。

發生率：

西方世界國家中，VACTERL 聯合畸形在活產的新生兒當中的盛行率約為 1/3333~1/6250，大多為散發性(sporadic)案例，甚少為同一家族成員罹病的情況，也就是說在家族成員中常是唯一的患病者，台灣的盛行率並不清楚。

曾生過一胎異常的父母再生下一胎也是同樣異常的機率 $\leq 1\%$ ，再發率是相當低的。

臨床表徵：

並不是所有的病患百分之百會發生 VACTERL 聯合畸形的所有異常，下表為依發生率高低，列出有關 VACTERL 聯合畸形常見的異常症狀：

VACTERL 聯合畸形臨床特徵表

異常發生部位	發生率	異常症狀
心臟系統	75%	心室中膈缺損(Ventricular Septal Defect:VSD) 房室中膈缺損(Atrial Septal Defects:ASD) 法洛氏四重症(Tetralogy Of Fallot:TOF) 橫膈膜疝氣或缺損 (Diaphragmatic hernia/Defect)

氣管食道系統	70%	<p>肺發育不全 (Hypoplastic lung)</p> <p>氣管異常 (Tracheal abnormality)</p> <p>食道氣管瘻管 (Tracheo-oesophageal fistula)</p> <p>喉頭發育異常 (Laryngeal abnormality)</p> <p>食道閉鎖 (Esophageal atresia)</p> <p>* 15~33%患有氣管食道瘻管的病患會合併有先天性心臟疾患，但都不是複雜性的心臟病。</p>
脊柱系統	70%	<p>脊椎骨異常(Vertebral anomalies/Hypoplasia/ Hemivertebra)</p> <p>脊柱裂 (Spina bifida)</p> <p>肋骨異常 (Abnormal rib)</p> <p>腦膨出 (Encephalocele)</p> <p>椎間盤異常 (Intervertebral disk anomaly)</p> <p>尾骨異常 (Sacro-coccyx anomaly)</p> <p>脊柱側彎或彎曲(Scoliosis or curvature of the spine)</p>
肢端	70%	<p>多指症(polydactyly)</p> <p>併指症(syndactyly)</p> <p>前臂缺損 (Forearm damage)</p> <p>橈骨異常/缺損 (Radius abnormal/defect)</p>
肛門直腸系統	55%	<p>無肛症 (Imperforate anus)</p> <p>肛門狹窄 (Anal stenosis)</p> <p>肛門直腸畸形 (Ano-rectal malformation)</p>
腎臟系統	50%	<p>腎臟異常 (/發育不全/異位/馬蹄形腎/腎臟融合/腎水腫)</p> <p>(Dysplastic /Ectopic/Horseshoe/Fused kidneys/ Hydronephrosis)</p> <p>膀胱輸尿管逆流 (Vesicoureteral Reflux:VUR)</p> <p>泌尿道異常 (Urethral anomalies)</p> <p>尿道上/下裂 (Epispadia/Hypospadia)</p>
其他		<p>低體重 (Lowe Body Weight)</p> <p>體重增加困難 (Difficulty with gaining weight)</p> <p>不明生殖器 (Ambiguous genitalia)</p> <p>唇裂/顎裂 (Cleft lip /Cleft palate)</p> <p>低耳位 (Low set ears)</p> <p>小陰莖 (Micropenis/small penis)</p> <p>臍膨出 (Omphalocele)</p> <p>一條臍動脈 (Single umbilical artery)</p>

診斷：

目前仍以臨床症狀診斷為主，當新生兒發生 VACTERL 聯合畸形中兩種主要缺陷項目時，就必須懷疑是 VACTERL 聯合畸形患者，但仍必須排除其他疾病的可能，像是三染色體 13、三染色體 18、Holt-Oram 氏症候群、血小板缺乏合併橈骨缺失症候群(Thrombocytopenia Absent Radii Syndrome; TAR Syndrome)、及 Fanconi 貧血 (Fanconi Anemia)，這些病症都有類似 VACTERL 聯合畸形的部分症狀，針對孕前診斷，臨床上可以用高層次超音波檢查有無心臟、腎臟、泌尿道及外觀上的問題，出生嬰兒可以用 X 光判斷是否有脊椎、骨骼異常，心臟超音波檢查有無心臟疾患，腎臟超音波檢查是否有泌尿或腎臟問題等。

治療及預後：

一旦被診斷為此症，需針對實際上的異常訂定一個明確的治療計畫與方針。個案的照顧通常需要聯合不同的臨床專科醫師及醫護人員，是一個團隊照護的模式，成員可能包括新生兒科、小兒外科、小兒遺傳科、耳鼻喉科、骨科、眼科、和復健科醫師、復健專業人員、社會工作人員及心理治療師，專業營養師、遺傳諮詢員等。為孩子做完整的評估，依個案所需階段性擬定治療追蹤計劃表。患者的預後須視臨床異常症狀的治療狀況而定，合併的異常若較複雜，預後也較差。

遺傳諮詢：

先天性畸形的發生不一定都有家族史，尤其是 VACTERL 聯合畸形，它的發生率非常低，但是一旦發生將會造成家屬心中的衝擊與不安，若能接受臨床遺傳諮詢，經由遺傳諮詢團隊仔細的檢查與分析，藉由溝通、教育與協助的過程，提供疾病有關的完整資訊，給予家屬心理上及實質上的支持，幫助家屬找出面對的方法與對策，為孩子擬妥完善的早期療育計劃，協助個案加入病友團體，並安排必要且完整的專業檢查與治療。

在遺傳諮詢的過程中，遺傳諮詢專業團隊將會協助諮詢者及其家庭面對並解決以下的事項：

1. 提供有關 VACTERL 聯合畸形的疾病相關資訊。
2. 提供相關醫療資源協助訂立完善的治療計劃。
3. 擬定長期追蹤方式及建立與家屬溝通模式。
4. 提供或轉介相關社會資源團體給予家屬必要的協助。

這樣為個案量身訂做的治療追蹤方式，才能真正對孩子有所幫助，不延誤孩子接受治療的黃金時期，也才能解除案家心中的疑慮，幫助家屬做最明智的選擇與決定，減輕家庭與社會的負擔。

<本文摘自行政院衛生署國民健康局遺傳疾病諮詢服務窗口>