



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

VATER / VACTERL -assosiaatio

päivittänyt lastenneurologi Teija Salokorpi 27.10.2008

OMIM 192350

Oireet ja löydökset

VATER / VACTERL on akronyyminiimitys oireyhtymälle, johon kuuluu **V**ertebraalisia eli nikamamuutoksia, synnynnäinen **A**nusatresia eli peräaukon puuttuminen, **T**rakean eli henkitorven poikkeavuus, **E**sofagusatresia eli ruokatorven kehityshäiriö ja **R**adius-luun tai munuaisen (**R**enaalinen) poikkeavuus. VACTERL-assosiaatioissa on lisäksi synnynnäinen sydänvika (**C**ardiac) ja **L**imb-sanasta johdettu Radius-luun poikkeavuus.

Nikamamuutoksista yleisin on ns. kiilanikama, joka aiheuttaa rangan kiertymistä eli skolioosia. Muita nikamamuutoksia ovat osin tai kokonaan yhteen kasvaneet nikamat, puutteelliset nikamakaaret jne. Poikkeavia nikamia voi olla yksi tai useampia. Nikamamuutoksia ei yleensä havaita ilman radiologisia kuvauksia.

Synnynnäinen anusatresia sen sijaan havaitaan aina heti syntymän jälkeen, ja johtaa aina lisätutkimuksiin mahdollisten muiden rakennepoikkeavuuksien löytämiseksi. VATER assosiaation yhteydessä anusatresia on useimmiten ns. korkeaa muotoa, jolloin umpipussiksi jäänyt peräsuoli sijaitsee korkealla vatsaontelossa. Peräsuoli voi myös joskus avautua virtsaputkeen tai emättimeen. Muitakin virtsateiden ja munuaisten kehityshäiriöitä ilmeen VATER assosiaatioissa usein.

Henkitorven rakennepoikkeavuus ja ruokatorven kehityshäiriö liittyvät yleensä toisiinsa, eli ruokatorvi ei avaudu vatsalaukkuun vaan on jäänyt umpipussiksi tai avautuu ohuen käytävän (fistelin) välityksellä henkitorveen.

Tässä yhteydessä tavallisin raajojen rakennepoikkeavuus on radiuksen eli varttinäluun rakennepoikkeavuus tai puutos ja siihen liittyen peukaloiden poikkeavuus tai puutos. Harvemmin oireyhtymään liittyy polydaktyliaa, eli ylimääräisiä sormia tai varpaita, tai muuta poikkeavaa raajoissa.

Oireyhtymään liittyvät sydänviat ovat useimmiten sydämen väliseinien aukkoja (VSD, ASD). Myös muita synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia, kuten huulihalkio, suoliahtaumia tai korva-anomaliaita, voi liittyä oireyhtymään.

Etiologia

VATER assosiaation aiheuttaja on toistaiseksi tuntematon. Useimmat julkaistut tapaukset ovat olleet yksittäisiä eli sporaadisia, eikä oireyhtymän uusiutumiskriisi samassa perheessä ole merkittävästi yleistä suurempi.

Yleisyys

Oireyhtymä on yhtä yleinen tytöillä ja pojilla ja luvut ovat suunnilleen samansuuruisia eri puolilla maailmaa. Keskimääräinen ilmenemistiheys on 1.6 / 10 000, eli siitä laskien Suomessa syntyy vuosittain 9 - 10 lasta, joilla todetaan VATER tai VACTERL assosiaatio.

Diagnostiikka

Oireyhtymän ulospäin näkyvät piirteet, anusatresia ja käsien tai peukaloiden poikkeavuudet, ovat diagnostisia. Muut erilaisilla kuvantamismenetelmillä todettavat rakennepoikkeavuudet vahvistavat diagnoosin.

Hoito ja kuntoutus

Hoito on yksilöllistä ja oireenmukaista. Välitöntä kirurgista hoitoa vaatii ruokatorven ja / tai peräaukon puuttuminen. Synnynnäinen sydänvika edellyttää kardiologista seurainta, ja tarvittaessa kirurgista hoitoa. Nikamapoikkeavuudet voivat aiheuttaa ryhtivikoja, joita voidaan hoitaa korsettihoitolla, mutta usein myös vaativat ortopedista kirurgiaa. Sormien ja käsien poikkeavuudet edellyttävät joskus ortopedisia tai kosmeettisia leikkaushoitoja.

Useimmiten kirurgisiin hoitoihin liittyy leikkaushoidon jälkeinen fysioterapia joko jaksottain tai säännöllisenä pidempään. Käsileikkausten jälkeen voi olla hyötyä myös toimintaterapiajaksosta.

Ruokatorven ja suoliston alueen rakennepoikkeavuudet ovat useimmiten kirurgisin keinoin hoidettavissa, mutta hoitojen jälkeen voi kuitenkin ilmetä joskus elinikäisiäkin toimintahäiriöitä, kuten ummetus- tuhrimis- ja inkontinenssi-ongelmia. Ravitsemusterapeutin konsultaatiosta on näissä tapauksissa usein hyötyä.

Lisätietoja

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi