

:: VATER-oireyhtymä

Orpha number: [ORPHA887](#)

YHTEENVETO

VACTERL/VATER-oireyhtymä saa nimensä seuraavien kehityshäiriöiden yhdistelmästä: Vertebraaliset (nikamien) epämuodostumat, Anaaliatresia (peräaukon puhkeamattomuus), synnynnäiset sydänviat (Cardiac defects), TrakeoEsofageaalinen fisteli ja esophageaalinen atresia, munuaisepämuodostuma (Renal anomalies) sekä raajojen poikkeavuudet (Limb abnormalities). Vähintään kolmen näistä oireesta on esiinnyttävä lapsella, ennen kuin voidaan puhua oireyhtymästä. Tarkkoja esiintyvyyksilukuja ei ole tiedossa, koska diagnostiset kriteerit vaihtelevat.

Ensimmäisten elinpäivien aikana todetaan epämuodostumien yhdistelmä, jossa on osia ainakin kolmesta ryhmästä.

1. Nikamien epämuodostumat (60-80 %:lla potilaista), joihin usein liittyy kylkiluiden poikkeavuudet
2. Peräaukon puhkeamattomuus (55-90 %)
3. Sydänviat (40-80 %)
4. Henki-ruokatorvi-fisteli yhdessä ruokatorven umpeuman kanssa tai ilman sitä (50-80%)
5. Munuaisten poikkeavuudet (50-80%) mukaan lukien puutokset, hevosenkenkämunuaainen ja rakkulaiset ja/tai dysplastiset munuaiset
6. Raajojen poikkeavuudet.

Raajapoikkeavuuksista tavallisimmat ovat vaihtelevan asteiset ns. radiaaliset poikkeavuudet kuten peukalon puutos tai vajaa kehitys. Edellä mainitut epämuodostumat ovat tyypillisimmät, mutta monia muitakin poikkeavuuksia on kuvattu. Yleensä mukana ei ole kehitysvammaisuutta.

Oireyhtymän syytä ei tunneta, mutta se esiintyy yleensä yksittäisinä tapauksina. Oireet ja niiden vaikeusaste vaihtelevat suuresti. Oireyhtymän esiintymistä useammalla samassa perheessä tai suvussa on raportoitu, mikä viittaa perintötekijöiden osuuteen sen synnyssä. Diagnoosi perustuu vastasyntyneen kliiniseen kuvaan. Sikiödiagnostiikka voi olla haasteellista, koska kaikki oireyhtymän poikkeavuudet eivät ole diagnosoitavissa ennen syntymää.



Synnynnäiset epämuodostumat, kuten anaaliatresia, tietyt sydänviat ja henki-ruokatorven fisteli, korjataan leikkauksilla kohta syntymän jälkeen. Niitä seuraa epämuodostumien pidempiaikainen hoito. Jos kirurgisella hoidolla on mahdollista saada hyvä tulos, ennustekin voi olla hyvä, vaikka joillakin potilailla on elinikäisiä oireita epämuodostumistaan. Arvioitu esiintyvyys on 1-9/100 000 lasta.

Elävänä syntyneistä sitä on raportoitu 1/10 000 - 1/40 000 vastasyntyneellä kaikkialla maailmassa.

Asiantuntija:

- Dr. Benjamin SOLOMON

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: December 2011

Translation updated: September 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

