

## YENİDOĞULANLARDA VACTERL ASSOSİASİYASI

Musayev A.A, Salehova G.B., Novruzov S.M, Hüseynov M.M.

*K.Y.Fərəcova adına Elmi Tədqiqat Pediatriya İnstitutu, Bakı, Azərbaycan*

VACTERL assosiasiyası inkişaf qüsurlarının müştərək rast gəlməsi ilə xarakterizə olunan anadangəlmə inkişaf anomaliyasıdır. VACTERL adətən fəqərə, anus, düz bağırsağ, ürək, nəfəs borusu, qida borusu, böyrək və ətrafların qüsurları ilə səciyyələnir. Yenidöğulanlarda bu inkişaf qüsurlarından ən azı üçünün bir yerdə olması ilə təsdiqlənir. Hazırki, məqalə yenidoğulanda VACTERL assosiasiyasının öyrənilməsinə, onun komponentlərinin düzgün şərhinə, diaqnozunun qoyulmasına və sindroma daxil olan anadangəlmə anomaliyaların aradan qaldırılması üçün nəzərdə tutulmuş müasir terapevtik yanaşmaların təsvirinə həsr edilmişdir.

*Açar sözlər: yenidoğulan, qida borusu atreziyası, traxeo-efozageal fistula, anorektal malformasiya, VACTERL sindromu.*

**Aktuallıq:** İlk dəfə VACTERL termini, 1972-ci ildə doktor David Smit və Linda Quan tərəfindən bir sıra inkişaf qüsurlarının açıqlanması üçün təklif etmişlər. VACTERL sindromunun rastgəlmə tezliyi təqribən 10.000-40.000 yeni doğulan körpənin 1-də görünür. Bu vəziyyətin yaranmasında çox güman ki, bir çox genetik və ətraf mühit faktorlarının rolu vardır [1].

**VACTERL ASSOSİASİYASI: V - Vertebral anomaliyalar(onurğa sütunu): A - Anorektal malformasiyalar, C - Ürək-damar anomaliyaları, T - Traxeoefozageal fistula, E - ezofagus atreziyası, R - Böyrək və ya radial anomaliyalar, L - Ətrafların qüsurları.**

Xəstələrin təxminən 80%-də onurğa anomaliyaları izlənilir. Bu zaman qabırğaların əksik olması və ya əlavə qabırğanın olması, fəqərələrin hipoplaziyası və yaxud qabırğa və fəqərələrin bitişməsinə rast gəlinir. Neonatal dövrdə bunun aşkar olunması çətin olsa da, uşaqda irəlində onurğa sütununda skolioz və ya onurğanın digər əyrilikləri inkişaf edə bilər [2].

Anorektal malformasiyalar (ARM) yeni doğulanlarda 1/5000 nisbətində rast gəlinir, oğlanlarda qızlara nisbətən daha çox görülür. Bu anomaliyalar adətən doğuş zamanı müəyyən edilir[3]. VACTERL assosiasiyası olan yenidoğulanlarda ürək qüsuru 75% hallarda rast gəlinir. Ən çox görülən ürək qüsurları

mədəciklərarası çəpər defekti (VSD), açıq arterial axacaq və Fallo tetradasıdır [4]. Bu sindromla doğulan körpələrin təxminən 70 %-də Traxeoefozageal fistula (TE fistula və ya TEF) ilə qida borusu atreziyası müşahidə olunur, lakin bu qüsurların tək halda da görülə bilər[5]. Böyrəklərin qüsurları xəstələrin təxminən 50 %-də müşahidə olunur. Bundan əlavə, xəstələrin 35%-də tək və ya əlavə böyrək, böyrəyin quruluş anomaliyaları və uroloji problemlərlə birləşərək rast gəlinir[6]. Ətrafların anomaliyaları olan körpələrin 70 %-də baş barmağın yerdəyişməsi və ya hipoplastik olması, polidaktiliya, sindaktiliya və radial aplaziya kimi yuxarı ətraf qüsurları görülür [7].

VACTERL assosiasiyasının diaqnozu yuxarıda sadalanan defektlərin ən azı üçünün bir yerdə görüldüyü zaman təsdiq edilir[8]. VACTERL assosiasiyası olan bir çox körpə az çəkili doğulur və çəki artımından əziyyət çəkirlər. Lakin, bu qüsurla doğulan körpələr normal intellektə malik olurlar, onlarda neyrokoqnitiv pozğunluqlar müşahidə olunmur.

Aşağıda klinik müşahidə apardığımız VACTERL assosiasiyası ilə doğulan körpəni təqdim edirik, məqsəd bu xəstəliyin klinik gedişatı, diaqnozunun qoyulması və müalicəsi haqqında məlumat verməkdir.

Xəstə: (x/t 6957) Valideynlər qohum deyil. Xəstə III hamiləlik III doğuşdandır. Ana hamiləliyin ilk trimestrində su çiçəyi infeksiyası

siyasına yoluxub. Uşaq vaxtında 2400 qr çəkiddə cərrahi yolla doğulub. Doğulduğu ilk gündən tənəffüs çatışmazlığı qeyd olunub. Vəziyyətinin ağırlığı ilə əlaqədar digər xəstəxanadan ETPİ-na Qida borusu atreziyası diaqnozu ilə köçürülmüşdür.

Müayinələr: Ümumi qan analizi -Hb-10,0q/l, WBC-9,4\*10<sup>6</sup>, PLT-60

Qanın biokimyəvi göstəriciləri-CRP-18 mg/l Lac-3,2 albumin-2,3q/l; Cl-100mmol/l; kreatinin-0,2mmol/l, İgG-9,9g/l, ALT-N, AST-N;

Sidikdə zülal, qlukoza (-) mənfi, leyk-5-6.

Koaquloqramma: Fibrinogen-180 APTT-32, Pİ-32,8 PT-18,4san İNR-3,85

Turşu-qələvi müvazinəti-Ph-7,4, Be-4,2, Becf-3,1, PO2-64, PCO2-26, Na-130mmol/l, K-4,2mmol/l, Ca-1,2mg/l,

USM-Qaraciyər N Dalaq N. Mədəaltı vəz-N Öd kisəsi-N Sağ böyrək-N Sol böyrəyin multikistozu.

Ağciyərlərin Rg- Nazoqastral zondun ucu qida borusunun proksimal hissəsində dolanıb, Th2 fəqərə səviyyəsində izlənilir. (Şəkil 1) Distal traxeoefageal fistul qeyd olunur. Metal lövhə ilə işarə olunmuş sahə ilə bağırsaqlardakı qazlar arasındakı məsafə 0,5sm təşkil edir.

Neyrosoqrafiya- Patoloji dəyişikliklər aşkar olunmadı.

Exokardioqrafiya- Açıq arterial axacaq, Mədəciklərarası çəpər defekti.

Aparılan klinik-laborator, instrumental müayinələrə əsasən xəstəyə aşağıdakı klinik diaqnoz qoyulmuşdur: Qida borusu atreziyası, Traxeoefageal fistul, Anusun atreziyası, Sol böyrəyin multikistozu, Perinatal dövr üçün spesifik olan infeksiya, Pnevmoniya.

Sindromun əsas müalicəsi adətən ezofagusun və anusun tamlığının bərpa, traxeal fistulun ləğvinin cərrahi yolla aparılması, ürək-damar, mədə bağırsağ, tənəffüs və ifrazat sistemlərinin problemlərini aradan qaldırmaq üçün lazım olan konservativ müalicələrlə həll olunur.

Əməliyyatın gedişi: Ümumi anaesteziya altında sol böyrüstü vəziyyət verildi. Sağ kürek sümüyünün aşağı kənarı səviyyəsində qabırğaarası sahədə posterio-lateral kəsik

aparıldı, döş boşluğuna girildi, qida borusunun proksimal və distal ucları müəyyən olundu. Proksimal uc tikilərək asqıya alındı, məsafə böyük olduğuna görə tamamilə ayıraraq sərbəst şəkildə mobilizə olundu, distal ucun fistul şəkildə qida borusuna açıldığı görüldü. Traxeoefageal fistul bir neçə tikişlə ləğv edildi, distal uc mümkün qədər sərbəstləşdirildi, distal və proksimal uc arasında arxa divar anastomoz olundu və 8 nömrəli nazoqastral zond mədəyə yeridildi, onun üzərində qida borusunun ön divarı plastik olundu, anastomoz nahiyəsinin keçiriciliyi və hermetikliyi kontrol olundu, döş boşluğu drena olundu, döş qəfəsi qat-qat tikilərək bağlandı. Xəstəyə litotomik vəziyyət verildi, anus nahiyəsindəki dəri tikilərək asqıya alındı həlqəvi kəsik aparıldı, düz bağırsağ təxminən 0,5sm məsafədə ətraf toxumalardan ayrıldı, sərbəstləşdirildikdən sonra rektokutaneal anastomoz qoyuldu. 8 nömrə buj vasitəsi ilə yoxlanıldı və tam rahat keçidi görüldü.

Əməliyyatdan sonrakı diaqnoz- Qida borusu atreziyası, Distal traxeoefageal fistul. Anusun atreziyası.

Əməliyyatdan sonra xəstə Anaesteziologiya reanimasiya və intensiv terapiya şöbəsinə SVA-da respirator dəstəkdə köçürülüb. 4 gün sonra ekstubasiya olunaraq binazal nəmlənmiş oksigen dəstəyinə qoşulub. Şöbədə xəstəyə antibiotik, infuzion və simptomatik müalicə başlanılıb. Əməliyyatdan 3 gün sonra xəstədə sərbəst nəcis ifrazı qeyd olunub. 7gün sonra icmal rentgen olundu, peros durulaşdırılmış kontrast(3ml qlukoza+3ml uroqrafın) verildi və kontrast mayenin döş boşluğuna sızması izləndi.(Şəkil 3) Xəstə 8-ci gündən nazoqastral zondla qidalandırılıb. 12-ci gün xəstədə pnevmoraks olduğu üçün plevral drenaj qoyuldu, 5 gün sonra ifrazat, sərbəst hava olmadığı üçün drenaj xaric edildi. 22-ci gündən sonra təkrar per os kontrast yeridildi və qida borusundan mədəyə sərbəst keçidi görüldü. (Şəkil 4) Xəstədə gastroefageal refluks müşahidə olundu və müvafiq müalicə təyin olundu. Xəstə stabil vəziyyətdə Uşaq cərrahiyyəsi şöbəsinə köçürüldü. 1ay sonra kontrol müayinələrdən ağciyərlər üzərində pnevmonik kölgələr sorulub, tənəffüsü hər iki tərəfə bərabər ötürülür,

pe ros qidalanır, çəkiddə artım qənaətbəxşdir, tənəffüsü rahatdır, hemodinamika stabildir.

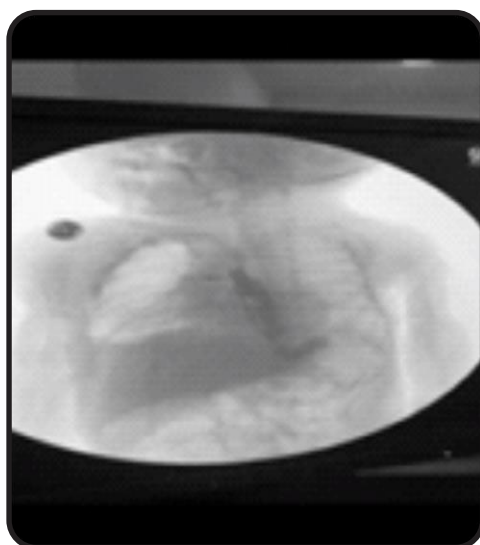
Xəstə həkim pediatr və cərrahın nəzarətində olmaqla evə yazıldı.



*Şəkil 1. Daxil olarkən qida borusunun kontrast müayinəsi*



*Şəkil 2. Anorektal malformasiya*



*Şəkil 3. Əməliyyatdan 7 gün sonra kontrastın traxeyanın fistulundan sızması*



**Şəkil 4.Sağalma. Kontrastın qida borusundan tam keçməsi**

**NƏTİCƏ:** Yenidoğulanlarda əməliyyatların aparılması üçün müasir texnologiyalar və neonatal reanimasiyada irəliləyişlər VACTERL assosiyası ilə doğulan körpələrin erkən aşkarlanması, vaxtında diaqnozunun qoyulması və erkən aparılan cərrahi müdaxilələr körpə ölümünün və əlilliyin qarşısının alınmasında, körpələrin sağalmasında çox müsbət nəticələr əldə etməyə imkan verir.

#### **ƏDƏBİYYAT:**

1. Shaw-Smith, C (July 2006). "Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology". *Journal of Medical Genetics*. 43 (7): 545-54. doi:10.1136/jmg.2006.038158
2. G Sandal, N Aslan, L Duman, A R Ormeci VACTERL association with a rare vertebral anomaly. 2014;25(2):231-5.
3. VACTERL associations in children undergoing surgery for esophageal atresia and anorectal malformations: Implications for pediatric surgeons. Lautz TB, Mandelia A, Radhakrishnan J.J *Pediatr Surg*. 2015 Aug;50(8):1245-50. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2015.02.049. Epub 2015 Mar 10.
4. Solomon BD, Baker LA, Bear KA, et al. An approach to the identification of anomalies and etiologies in neonates with identified or suspected VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheo-esophageal fistula with esophageal atresia, cardiac anomalies, renal anomalies, and limb anomalies) association. *J Pediatr* 2014;164:451-7. e451.
5. Kairamkonda V, Thorburn K, Sarginson R. Tracheal bronchus associated with VACTERL. *Eur J Pediatr* 2003;162:165-7.
6. Analysis of renal anomalies in VACTERL association 2014 Oct;100(10):801-5. doi: 10.1002/bdra.23302. Epub 2014 Sep 5. Bridget K Cunningham<sup>1</sup>, Alina Khromykh, Ariel F Martinez, Tyler Carney, Donald W Hadley, Benjamin D Solomon
7. VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, cardiac defects, renal and limb anomalies) association: disease spectrum in 25 patients ascertained for their upper limb involvement. Carli D, Garagnani L, Lando M, Fairplay T, Bernasconi S, Landi A, Percesepe A. *J Pediatr*. 2014 Mar;164(3):458-62. e1-2. doi:
8. VACTERL/VATER Association. Solomon BD. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Aug 16;6:56. doi: 10.1186/1750-1172-6-56.

## РЕЗЮМЕ

### Ассоциация VACTERL у новорожденных

**Мусаев А.А., Салехова Г.Б., Новрузов С.М., Гусейнов М.М.**

*Научно-Исследовательский Институт Педиатрии им. К. Я. Фараджевой*

**Ключевые слова:** новорожденный, атрезия пищевода, трахеопищеводный свищ, аноректальная мальформация, синдром VACTERL.

Ассоциация VACTERL представляет собой врожденную аномалию, характеризующуюся сочетанием дефектов развития. VACTERL обычно характеризуется дефекты позвоночника, прямой кишки, сердца, трахеи и пищевода, почек и конечностей. При наличии не менее трех из этих пороков развития у новорожденных диагностируется как ассоциация VACTERL. Ассоциация VACTERL: V - Вертебральные аномалии (позвоночник), А – Аноректальные мальформации, С - Сердечно-сосудистые аномалии, Т - Трахеопищеводный свищ, Е - Атрезия пищевода, R - Почечные или радиальные аномалии, L – Мальформации конечностей.

## SUMMARY

### VACTERL association in newborns.

**Musayev A.A., Salehova G.B., Novruzov S.M., Huseynov M.M.**

*Scientific Research Institute of Pediatrics named after K. Y. Farajova*

**Keywords:** newborn, esophageal atresia, tracheoesophageal fistula, anorectal malformations, vacterl syndrome.

The VACTERL association is a congenital anomaly characterized by a combination of developmental defects. VACTERL is commonly characterized by defects in the spine, rectum, heart, trachea and esophagus, kidneys, and extremities. In the presence of at least three of these malformations in newborns, it is diagnosed as an association VACTERL. VACTERL ASSOCIATION: V - Vertebral anomalies (spine), A - Anorectal malformations, C – Cardiovascular anomalies, T - Tracheoesophageal fistula, E - Esophageal atresia, R - Renal or radial anomalies: L - Malformations of the extremities.

**Salehova Gunay Bədəl qızı**

*K.Y.Fərəcova adına Elmi Tədqiqat Pediatriya İnstitutu*

*E-mail: salehova.gunay@mail.ru*

*Redaksiyaya daxil olub: 08.12.2022*

*Çapa tövsiyə olunub: 28.12.2022.*