

Congenital Malformations

นายแพทย์สโรช กมสัน พ.บ.

Congenital Malformations ของ G.I. tract ในเด็กเกิดใหม่นั้น แพทย์มีโอกาสดูแลน้อยมาก ดังจากสถิติที่ได้อาจ North West England ซึ่ง ณ ตอนมผลเมืองทั้งหมดราว 3 ล้านคน และเป็นที่แน่ใจว่าเด็กเกิดใหม่ที่ช่วยทุกคน จะต้องไปรับการรักษาที่ Neo-natal surgical Unit at Alder-Hey Children's Hospital, Liverpool เพียงแห่งเดียวเท่านั้น จากตัวเลขที่ได้จาก unit นี้ พบว่ามีเพียง 2 ใน 1000 ราย ที่คลอดทั้งหมดหรือ 0.2% ของจากแพทย์เราดูพบ cases น้อยนเอง จึงทำให้การวินิจฉัยโรคมักผิดพลาดได้บ่อย ๆ หรือมีคระนนกัให้การวินิจฉัยช้าเกินควร การทำให้การวินิจฉัยโรคช้าเกินไปเอง ทำให้อัตราการตายของเด็กพวกนี้สูงมาก เพราะโรคบางโรคเด็กอาจตายก่อนได้รับการผ่าตัด คือมีชีวิตอยู่ได้เพียง 2-3 วันหลังคลอดเท่านั้น สำหรับการช่วยเหลือเด็กพวกนี้ โดยการผ่าตัดคนน เมอสมัย 20 บกอนตาย 100% แต่ในปัจจุบัณน การผ่าตัดก็สามารถจะช่วยชีวิตเด็กพวกนี้ได้ถึง 80% ทั้งนี้หมายถึงเด็กนั้นจะต้องได้รับการผ่าตัดภายใน 48 ชั่วโมง

แล้ว อัตราตายจะสูงขึ้นอย่างรวดเร็ว และยิ่งถ้าหากหลังจาก 7 วันแล้ว อัตราตายตายเกือบ 100% ดังนั้นจะเห็นได้ว่าการให้การวินิจฉัยโรคนี้ยิ่งรวดเร็วเท่าไร ก็ยิ่งช่วยชีวิตเด็กได้มากขึ้น

ในการวินิจฉัยโรคเราก็มักมีอาการสำคัญๆ 4-5 อย่าง คือ

1. Cyanosis มีโรคอีกหลายโรคที่พบว่า มี cyanosis ได้ในเด็กที่เกิดใหม่ ตัวอย่างเช่น atelectasis, แม้มี over sedation หรือในเด็กที่เป็น Congenital heart บางชนิด และอื่น ๆ อีกที่เราควรระวังแยกโรคเหล่านี้ออกไป แต่มีข้อสังเกตอันหนึ่ง คือ Cyanosis ที่เกิดขึ้น ในส่วนมากมักเกิดจากให้อาหารเด็กทางปาก

2. Vomiting อันนี้เช่นเดียวกับโรคอื่น ๆ ก็มีอาการอาเจียนได้ แต่สิ่งสำคัญที่ช่วยเรามาก คือ ลักษณะของ Content ที่อาเจียนออกมาว่าเป็น นาลาย mucos bile, intestinal content, muconium หรือ fecal matter เพราะ content ต่าง ๆ ถ้ามากจะบอกตำแหน่งของความพิการที่เกิดขึ้นได้

3. Abdominal distension นี้ไม่จำเป็น จะพบได้เสมอไป แต่โดยส่วนมากแล้วมักจะ มีท้องอืดเสมอ

4. Absence of stool หรือ แมทส์ตึ muconium ก็ไม่มีออกมาเลย เช่น ในพวก imperferated anus

5. Dyspnea อาการนี้มักจะเกิดทีหลัง เช่นเดียวกับอาการ cyanosis หรือหลังจาก เริ่มให้อาหารเด็กมื่อแรก เด็กจะสำลักและ หายใจลำบาก

1. Oesophageal Atresia

Atresia ของ oesophagus เป็น congenital anomaly ที่พบได้บ่อยกว่าแห่งอื่น ๆ ใน G.I. tract

Clinical forms เราแบ่งได้เป็น 4 types ด้วยกัน

Type (1) Complete Atresia เป็น the most common (90%) upper end blind เป็น pouch lower end ต่อกับ trachea

อาการ ที่ Characteristic คือ การกลืนที่แรก ๆ ยังไม่มื่ออะไรผิดปกติ แต่ทำให้ กลืนอาหารต่อไปอีกหรือว่าท้งไวส์คัคว่าอาหาร หรือน้ำลายที่เข้าไปใน blind pouch จะไหลกลับขึ้นไปในปาก และทำให้มีอาการสำลัก

ไอ อาจจะมี cyanosis และหยุดหายใจได้ พอ content ออกมาหมดก็หาย และจะเริ่ม เป็นออกถ้าเราให้ feeding อีก cycle นี้จะ เกิดขึ้นเรื่อย ๆ ทุกครั้งที่ feed ท้องก็จะเริ่ม อืดมากเข้า ใน content ที่สำลักออกมา อาจมี bile หรือ gastric secretion ด้วย นอกเหนือจาก mucous, น้ำลาย และน้ำ หรือนมที่ขย้อนเข้าไป

Type (2) Blind both ends อินนพบได้บ่อยรองจากอันแรก

อาการ เหมือนอันแรกแต่ว่าใน regurgitation มีแต่น้ำลาย mucous, น้ำ และ นมที่ขย้อนเข้าไปเท่านั้น ไม่มี gastric content หรือ bile ออกมา ท้องไม่อืด X-ray จะไม่พบ gas ในลำไส้และกระเพาะเลย

Type (3) upper end เชิดเข้าไปใน trachea, lower end blind ใน type นี้ เด็กอาจ "drown" จากการให้ fist feeding หรืออาจเป็น aspirated pneumonia ในวันที่ 1-2 ท้องไม่อืด type นี้มีอันตราย มากที่สุด เพราะ นม หรือน้ำ ที่เรา ให้ เด็ก รับประทานเข้าไปน จะตกลงไปใน trachea เลย

Type (4) Tracheo-oesophageal fistula without stenosis หรือ H type เวลาให้นมเด็กจะมีอาการ สำลัก หรือ

cyanosis ได้ เช่นเดียวกัน ท้องจะอืดและ
ใน content จะมี bile หรือ stomach
content ออกมาด้วย

การวินิจฉัย Oesophageal Atresia
เหล่านี้ นอกจาก sign และ Symptom ที่
กล่าวแล้ว เราอาจจะวินิจฉัยได้โดยวิธีง่าย ๆ
และไม่ต้องทำการเจาะช่องมดลูกอะไรพิเศษ เพียง
แต่ใช้ catheter No. 8 ใส่เข้าไปทางจมูก
ของเด็ก ถ้าหากเป็นพวก blind end มัก
จะใส่ไม่เข้า ตามธรรมดาเราใส่เข้าไป
ประมาณ 9-14 ซม. ก็ควรจะถึง stomach
และเราจะพิสูจน์ได้ว่าเข้าไปใน stomach
หรือไม่โดยการดูดเอา content ออกมา

การวินิจฉัยที่แน่นอนที่สุด ก็คืออาศัย
X-rays

2. Diaphragmatic Hernia

เกิดขึ้นเนื่องจากมี opening ระหว่าง
pleural cavity กับ peritoneal cavity
ซึ่ง opening นี้ อาจมีได้หลายแห่งด้วยกัน
เช่น Oesophageal hiatus, canal of
Bochdalek และ foramen of Morgagni
เป็นต้น ซึ่ง opening เหล่านี้ อาจมีขนาด
ใหญ่หรือเล็กได้ต่าง ๆ กัน content จาก
abdominal cavity ก็จะเข้าไปใน pleural
cavity ก็เข้าไปได้มากน้อยต่างกันได้ด้วย

ดังนั้นอาการของ Diaphragmatic Hernia
จึงมีมากและน้อยได้ไม่เหมือนกัน บางราย
อาจไม่มีอาการอะไรเลย แต่เราพบได้โดย
บังเอิญส่งเด็กไป X-rays ตำแหน่ง Hernia
ที่พบได้บ่อย และ opening โตมากจะเป็นที่
Canal of Bochdalek ที่ posterolateral
อาการที่มากมักจะเกิดทันทีหลังคลอด
คือมี dyspnea, cyanosis และบางทีก็มี
อาการของ intestinal obstruction ด้วย
มี discomfort หลังจาก feeding ทุกครั้ง
ท้องมักจะแฟบ บางรายถ้า opening ใหญ่
มาก organs เช่น stomach, liver และ ฯลฯ
ก็อาจเข้าไปใน chest wall หมกคักเคยมี
และเด็กมักจะตายโดย respiratory
distress

การวินิจฉัยโรค จากอาการดังที่กล่าว
และนอกจากนั้นถ้าฟังที่ chest แทนที่จะได้
เสียง breath sound กลับจะได้เสียง
gurgling sound ซึ่งเกิดจาก movement
ของลำไส้ใน chest ซึ่งถ้าได้เช่นนี้ช่วย
ได้มาก ที่แน่นอนที่สุด คือ X-rays

3. Atresia of small intestine

อาการที่เกิดขึ้นก็เป็นอาการของ ob-
struction ถ้าหากว่าเป็นส่วนบน เช่นเป็น
duodenal atresia อาการ obstruction

ที่จะเกิดเร็วภายใน 2-3 ชั่วโมง ถ้าเป็น large intestine (ซึ่ง rare มาก) อาการ obstruction อาจ delay ไป เกิดหลัง 1 วัน หรือกว่านั้นก็ได้ อาการที่พบบ่อยจะมี vomiting, abdominal distension: absence of feces, meconium stools อาจ pass ออกมาได้จะไม่พบบานuco และ cornified epithelial cells. ซึ่งแตกกลืนเข้าไปกับ amniotic fluid แสดงว่ามี Complete obstruction "Farber test" ช่วยในการวินิจฉัยโรค แต่การตรวจคือเอา specimen จาก centre ของ meconium mass จึงจะเชื่อถือได้ นอกจากนั้น atresia แถว duodenum เรามักจะพบว่า มี epigastric distension และมี peristalsis wave เหมือนใน pyloric stenosis ได้ การอาเจียนใน 24-48 ชม. ยังมีน้อยเพราะใน stomach ยังไม่มีอะไรมาก แต่ถ้าหลังจากเราให้ feeding จะอาเจียนมาก และหลังจากอาเจียนแล้ว distension จะหายไป

ส่วนถ้า Atresia แถว lower ileum, colon หรือ rectum ในอาเจียนก็จะมี bile หลังอาเจียนแล้วท้องไม่ขยุ้มก็มี perforation และ peritonitis ตามมา และ liver dullness ก็จะหายไป

4. Intestinal Volvulus

มักเกิดจากมี malrotation หรือ อาจเกิดจากหลังจากมี diarrhea ฯลฯ อาการก็เป็นอาการของ intestinal obstruction

5. Omphalocele (Exomphalos)

เกิดเนื่องจากมี gap ที่ abdominal wall มักพบที่ base ของ umbilical cord ซึ่งอาจจะมีใหญ่หรือเล็กก็ได้ sac ที่ออกมาจะ line ด้วย peritonium ไม่มี skin ปิด กล่าวกันว่า 1 : 5,000 ราย ของเด็กที่คลอดตามปกติจะมีลำไส้เป็น content และ 1 : 10,000 ราย ของเด็กที่คลอดตามปกติจะมี liver ออกมาด้วย

พวกนี้การวินิจฉัยง่าย เพราะเราเห็นได้ทันที ที่ท้องจะแฟบเพราะ content ออกมาข้างนอกหมด แต่ก็มีบางรายที่ลำไส้ส่วนน้อยจะย่นมาใน umbilical cord เวลาตัด cord อาจจะต้องตัดเอาส่วนของลำไส้เข้าก็ได้ ในพวกนี้ต่อไปก็อาจจะมีอาการของ peritonitis หรือ obstruction ก็ได้ ดังนั้นก่อนจะ cramp และตัด cord ควรจะดูให้แน่เสียก่อนว่าไม่มีส่วนของลำไส้อยู่ใน cord

6. Duplication of intestine

การวินิจฉัยพวกนี้ยากมาก โดยมากเรามักจะวินิจฉัยโรคได้จากการ exploration หรือจาก autopsy

อาการอาจเป็นอาการของ obstruction อาจคลำได้ mass ในรายที่มี perforation อาจมี peritonitis อาจเจ็บเป็นโลหิต หรือ ถ่ายอุจจาระมีโลหิตก็ได้

7. Meconium ileus & Peritonitis

Meconium ileus เกิดจาก impact ของ muconium bodies ซึ่งพบได้ยาก มักจะร่วมกับ cysticfibrosis of pancreas เมื่อไม่มี pancreatic juice muconium ก็จะมี viscid และเกาะติดแน่นกับ wall ของ intestine

การวินิจฉัยอาจได้ประวัติของ cystic-fibrosis of pancreas ใน siblings

- คลำได้ mass
- มีอาการของ low gut obstruction
- มี pneumonia
- X-rays

Meconium peritonitis. perforation อาจเกิดได้ในระยะภายหลังเกิดใหม่ๆ ซึ่งจะมีอาการทาง obstruction, peritonitis, absence of stool, ไม่มี muconium ออกมาเลยเพราะมี muconium plug อุดอยู่

8. (Congenital Aganglionic Megacolon)

เข้าใจว่าเป็น Congenital absence

ของ parasymphetic ganglion cells จาก plexus ของ portion ของ intestinal tract ส่วนมากมักจะเป็นที่ distal end ของ colon ซึ่งส่วนที่ถูก involve นั้น, gut จะแคบและไม่มี peristaltic activity จึงทำให้มี occumalation ของ fecal material ในส่วนที่อยู่เหนือ ทศยแคบ และส่วนที่ไม่ถูก involve ก็จะมี dilate และ Hypertrophied ดังนั้นจะพบว่ามี abdominal distension constipation และพบในเด็กชายมากกว่าเด็กหญิง

90% ของ cases ที่โตมากพบว่าส่วน a-ganglionic segment จะอยู่ที่ rectum หรือ rectosigmoid ระยะ 4-25 ซม.

อาการที่ตรวจพบใน new born นั้นมากที่สุดอาจมีตั้งแต่แรกเกิด คือ มี failure to pass meconium หรือพบในระยะ 1st week of life อาจมีอาการ partial หรือ complete obstruction มีอาเจียน, ท้องผูก, ท้องอืด X-rays จะพบ fluid level ถ้าส่วนอุจจาระอุดท้องจะขยุบ และอุจจาระนั้นก็จะ เป็นอุจจาระธรรมดาไม่แข็ง ในบางราย อาจพบว่ามี diarrhea พวกนี้เรียกว่า "Overflow type" แต่ถึงอย่างไรก็ยังคงมี ท้องอืด, มีอาการ obstruction ป็นด้วยเสมอ

การที่จะแยกจาก Cystic fibrosis of pancreas ได้โดยอาศัยการตรวจทาง duodenal secretion ทำ trypsin หรือ sweat test

9. Rectal Atresia

อาการพวกรกเป็น low gut bostruction ไม่มี meconium และบางทีก็มี

imperforated anus ซึ่งเห็นได้ด้วยการวินิจฉัยที่แน่นอนที่สุดของอาศัย X-ray ช่วย

10. Annular pancreas

เป็นอาการของ duodenal obstruction อาจคล้ายได้ mass อาจจะมี jaundice และ 25% ของ duodenal atresia มักจะพบว่าเป็น Annular pancreas.