

ความพิการแต่กำเนิดของกระดูกสันหลังที่พบร่วมกับภาวะเบาหวานในหญิงตั้งครรภ์

Caudal Regression Syndrome and Maternal Diabetes Mellitus

สุนทรี ไกรเวระเดชาชัย พ.บ.*

บทคัดย่อ

มารดาอายุ 32 ปี (มีประวัติเป็นเบาหวานทารกเมื่อปี 2549 แต่ไม่ได้รับการรักษา), G₁ P₀, GA 35⁺⁴ wks. by dates, 32⁺⁶ wks. by U/S ที่โรงพยาบาลสมเด็จพระบูรพาจตุจักรพิจิตร ฝ่ายครรภ์ โรงพยาบาลราชบูรณะ และโรงพยาบาลเอกชนในจังหวัดนครราชสีมา ครั้งแรกที่อายุครรภ์ 18⁺⁴ wks. by U/S ผลการตรวจเลือดพบว่าเป็นเบาหวานก่อนการตั้งครรภ์ (Pregestational DM), พาหะโรคเลือดจากชาลัสซีเมีย และทำ U/S ไม่พบความผิดปกติใดๆ ได้เริ่มการรักษาเบาหวานแต่ไม่สำมำเสมอ ทางรัก คลอดทาง vaginal delivery ที่โรงพยาบาลสมเด็จพระบูรพาจตุจักรพิจิตร เป็นทารกเพศชาย Apgar 9, 10, 10 น้ำหนัก 2,700 กรัม มารดาไม่มีภาวะแทรกซ้อนใดระหว่างคลอด ตรวจพบว่าทารกมีความพิการของกระดูกสันหลังทำให้ขา 2 ข้าง สั้นและเล็กลีบ อยู่ในท่าเหยียดตรงและมีความผิดปกติของรูก้นและการปัสสาวะ ที่เรียกว่า Caudal Regression Syndrome นอกจากนี้ยังพบภาวะอื่นร่วมด้วยคือ Undescended Lt testis, Lt club foot and fracture Lt femur ได้รับการรักษาแบบองค์รวมจาก

แพทย์สาขา และติดตามผลในระยะยาวย เพื่อให้เด็กได้มีคุณภาพชีวิตที่ดีในอนาคต

Abstract

A 32 – years – old primigravida (GA 32⁺⁶ wks. by U/S in Tapanhin Crown Prince Hospital, 35⁺⁴ wks. by dates) had past medical history of Diabetes Mellitus (DM) since 2006 but no history of treatment before. She had the first visit antenatal care at 18⁺⁴ wks by U/S in hospitals at Nakhon Ratchasima Province. Results of oral glucose tolerance test (OGTT) was Gestational DMA₂ (GDMA₂) but she had history DM before pregnancy. Final diagnosis was Pregestational DM with Thalassemia carrier. A sonogram revealed normal, no anomalies at 18⁺⁴ wks. Her past medical treatment had not successful because of poor control of blood glucose and loss follow up. A 2700 – grams, Near –term male infant was born by spontaneous vaginal delivery in Tapanhin Crown Prince Hospital. Apgar score was

* นายแพทย์ 7 กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลสมเด็จพระบูรพาจตุจักรพิจิตร

9 at 1 minute and 10 at 5 minutes. No intrapartum and postpartum complications. The infant had his lower limbs showed muscle atrophy and shortening , talipes equinovarus Lt foot. There was fixed flexion and adduction of hips, and fixed extension of the knees. The anus was in the posterior with diminished tone and dribbling of urine. These anomalies was Caudal Regression Syndrome. There was undescended Lt testis and fracture Lt femur. Long term treatment is difficult, multidisciplinary, and largely supportive in long term management.

บทนำ

โรคเบาหวานในหญิงตั้งครรภ์ แบ่งได้เป็น 2 กลุ่ม คือ โรคเบาหวานที่เป็นมาก่อนการตั้งครรภ์ (pregestational diabetes mellitus) ซึ่งอาจจะเป็นได้ทั้งโรคเบาหวาน ชนิดที่ 1 และชนิดที่ 2 และ โรคเบาหวานเกิดขึ้น ในขณะตั้งครรภ์ (gestational diabetes mellitus, GDM) ซึ่งส่วนใหญ่เป็นโรคเบาหวานชนิดที่ 2⁽¹⁾ ปัจจุบันพบ ได้มากขึ้นถึงประมาณร้อยละ 1 – 14⁽²⁾ ของการ ตั้งครรภ์ โรคเบาหวานมีผลต่อการตั้งครรภ์ทั้งมารดา และทารก และการตั้งครรภ์มีผลต่อโรคเบาหวาน โดยอาจทำให้การควบคุมเบาหวานทำได้ลำบากขึ้น และเกิดภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรง เช่น ภาวะแทรกซ้อนที่ จอตาหรือที่ไต สตรีตั้งครรภ์ที่มีปัจจัยเสี่ยง ทุกรายควร ได้รับการตรวจคัดกรองเพื่อวินิจฉัย เป็นระยะ 3 ครั้ง คือ ในครั้งแรกที่มาฝากครรภ์, ขณะอายุครรภ์ 24 – 28 สัปดาห์

และ 32 – 34 สัปดาห์ ผลของเบาหวานต่อการตั้งครรภ์ มี 2 ช่วง คือ ช่วงไตรมาสที่ 1 และช่วงไตรมาสที่ 2, 3

ความพิการแต่กำเนิดของกระดูกสันหลัง ชนิด กลุ่มอาการ caudal regression เจอได้ไม่บ่อยพบได้ ประมาณ 0.1 – 0.25 : 10,000 ในการตั้งครรภ์ปกติ ความพิคปกติที่พบคือ ไม่มีกระดูกก้นกบ และกระดูกสันหลัง และพบร่วมกับความพิคปกติของระบบอื่นๆ ในร่างกาย ขณะนี้ยังไม่ทราบสาเหตุที่แท้จริงแต่พบว่ามี ความสัมพันธ์กับภาวะเบาหวานในหญิงตั้งครรภ์ (Maternal Diabetes Mellitus), ทางด้านพันธุกรรม (Genetic factor), สารก่อเกิดความพิการแก่กำเนิด (Teratogens) และความพิคปกติของเส้นเลือดทำให้เลือด ไปเลี้ยงทารกน้อยลง (Vascular hypoperfusion)⁽³⁾ ซึ่ง ต้องการการศึกษาวิจัยต่อไป การรักษากลุ่มอาการนี้ ยากและต้องการဆหาสาขาวิชาชีพ เช่น แพทย์ศัลยกรรม กระดูก แพทย์ระบบประสาท แพทย์ระบบทางเดิน ปัสสาวะ และแพทย์ระบบทางเดินอาหาร รวม ทั้งหลายฯ หน่วยงาน ทั้งในและนอกโรงพยาบาล เพื่อ ช่วยให้เด็กได้มีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น

ความสัมพันธ์ระหว่างภาวะเบาหวานในหญิง ตั้งครรภ์ และความพิคปกติแต่กำเนิดของกระดูกสันหลัง เกิดขึ้นในช่วงไตรมาสที่ 1 (โดยเฉลี่ยก่อน 7 สัปดาห์ หลังปฏิสนธิ) นอกจากนี้พบความพิคปกตินี้ประมาณ 200-400 เท่าในมารดาที่เป็นเบาหวาน โดยเฉลี่ยกลุ่มเบาหวาน ก่อนการตั้งครรภ์ พบร้อยละ 22, ส่วนกลุ่มที่ เป็นเบาหวานขณะตั้งครรภ์พบได้ประมาณร้อยละ 1⁽⁴⁾ หรือ จะกล่าวได้ว่าพบร่วมกับมารดาที่เป็นเบาหวานประมาณ ร้อยละ 16⁽⁵⁾

รายงานผู้ป่วย

รายงานผู้ป่วย

ประวัติมารดา

มารดาอายุ 32 ปี อาชีพ รับจ้าง ภูมิลำเนา อำเภอ ตราดการพึ่งผล จังหวัดอุบลราชธานี สิทธิการรักษาประกันสังคมที่โรงพยาบาล ป. แพทย์ จังหวัดคราชสีมา นาโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชตะพานหิน จังหวัดพิจิตร วันที่ 20 มิถุนายน 2550 ด้วยเจ็บกระเพาะคลอดและมีนูกเลือดก่อนมาโรงพยาบาล 12 ชั่วโมง ประวัติ G₁ P₀, GA 35⁺⁴ wk by dates และ 32⁺⁶ wks by U/S ที่โรงพยาบาล สมเด็จพระยุพราชตะพานหิน จังหวัดพิจิตร

ประวัติฝากครรภ์โรงพยาบาลค่ายสุรนารี จังหวัดนครราชสีมา :

- ครั้งที่ 1 วันที่ 23 กุมภาพันธ์ 2550

BP 116/73 mmHg., BW=59.5 kgs., GA

18⁺⁴ wks by U/S, EDC 23 กค. 2550

- ครั้งที่ 2 วันที่ 23 มีนาคม 2550

พบว่า urine sugar 4+, BP 113/58 mmHg.

นัดทำ OGTT

- ครั้งที่ 3 วันที่ 20 เมษายน 2550

พบว่า urine sugar 4+, BP 109/67 mmHg.

ผล OGTT ⊕

ปรึกษาจักษุแพทย์ for fundoscope แต่ไม่มี

ผลตรวจ

แนะนำให้ไปรักษาที่โรงพยาบาล ป. แพทย์ ตามสิทธิ์ประกันสังคม

Admit โรงพยาบาล ป. แพทย์ : วันที่ 20 เมษายน 2550 – 22 เมษายน 2550

ปีที่ 22 ฉบับที่ 2 เมษายน – กันยายน 2550

วินิจฉัยเป็น Pregestational DM (FBS = 264 mg%) ให้ Mixtard 17 units sc. OD นัด F/U 2 พฤษภาคม 2550 ผล FBS 256 mg% ปรับเป็น RI 8-8-8 unit sc., NPH 5 unit sc. hs. นัด F/U อีก 2 สัปดาห์ แต่ค่อนไป Loss F/U

โรคประจำตัว : เป็นเบาหวานเมื่อปี 2549 แต่ไม่ได้รักษา

ประวัติในครอบครัว : มีมารดาเป็นเบาหวาน, ปฏิเสธความพิการแต่กำเนิด บิดาและมารดาของเด็กไม่ได้เป็นญาติพี่น้องกัน

ผล Lab : - Blood gr B, HBsAg negative, VDRL negative, Anti HIV negative

- Thalassemia screening OF : ไม่มีผล, DCIP ⊕ ไม่ได้ตรวจ Hb typing ทั้งสามี, ภรรยา

ไม่มีประวัติการใช้ยาหรือสารเสพติด

แรกรับที่โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชตะพานหิน : มารดาไม่มีไข้หรือน้ำเดินทางก่อนคลอด

BP 110/70 mmHg, PR=84/min, RR=20/min, BT = 36.8 องศาเซลเซียส, BW=66 kgs.(น้ำหนักเพิ่มขึ้นตั้งแต่เริ่มฝากครรภ์ 6.5 kgs.)

Fundal height ¾ > ●, LOA, PV : 5 cms., 100%, MI, -1, DTX แรกรับ 287 mg%,

U/S (20 มิ.ย. 50) : GA 32⁺⁶ wk, SVF, Vx, placenta and fundus in anterior, FHR ⊕, EFW 2320 g.

มารดาได้ Ampicillin 2 g v. ทุก 6 hr., Dexamethasone 6 mg m. ทุก 12 hr. x 2 dose

NPH 30 unit + RI 10 unit sc. ac. เข็ม, NPH 8 unit + RI 8 unit sc. ac. เข็ม

ไม่มีภาวะแทรกซ้อนของมารดาขณะคลอด และหลังคลอด

ประวัตินูตร

ทารกเพศชาย, คลอด spontaneous vaginal delivery, Apgar 9, 10, 10

วันที่ 21 มิถุนายน 2550 เวลา 04.08 น., No Resuscitation หลังคลอด

ตรวจร่างกาย

V/S : BT 37 องศาเซลเซียส, RR 48 / min,

HR 150 / min

BW = 2,700 grams, Length 44 cms. Head circumference 32 cms. Chest circumference 34 cms.

HEENT : WNL

Cardiorespiratory : WNL

Neurological : Moro reflex, Sucking reflex, Grasping reflex all \oplus

Gastrointestinal : distended abdomen, active bowel sound, anus in posterior with loose sphincter tone, pass meconium in 48 hrs.

Musculoskeletal : short lower limbs with muscle atrophy, flexion of hips and extension of knees, equinovarus Lt foot, dimples on the lateral side of both thighs and over the bony prominence in the lower spine. (ดังภาพที่ 1 และ 2 ตามลำดับ)

Genitourinary : dribbling of urine.

Normal male genitalia with undescended Lt testis.



ภาพที่ 1 แสดงลักษณะของขาทั้ง 2 ข้าง ที่ สัน และเล็กเล็บ อยู่ในท่าอosome โพกและเหยียดเข่า (ขณะอายุ 6 สัปดาห์)



ภาพที่ 2 แสดงลักษณะรูกล่อนอยู่ด้านหลัง และรอยนูนข้างสะโพกทั้งสองข้างและกลางหลัง (ขณะอายุ 6 สัปดาห์)

การตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ

CBC : Hb 20.3 mg/dl, Hct 67%, WBC

26,000 plt. 225,000, neutrophil 74%, lymphocyte 24%

eosinophil 2%, NRC 10%, M.C.V. 92, M.C.H. 31

M.C.H.C 34

Hct / DTx 1 hr after delivery = 58/75 mg%

Film spine AP/lateral : Vertebral body L₂ is dysplastic. L₃, L₄ and L₅ are absent. The sacrum is absent. Small ilium.

Film long bone : Spiral fracture of Lt femur. Small both femurs, both tibias and both fibulas. (ดังภาพที่ 3 และ 4 ตามลำดับ)



ภาพที่ 4 ภาพถ่ายกระดูกขาทั้งสองข้างของ
ของผู้ป่วยพบว่ามีกระดูกต้นขาซ้ายหัก และกระดูกขา
เล็กกว่าปกติ (ขณะแรกเกิด)



ภาพที่ 3 ภาพถ่ายรังสีกระดูกสันหลังของ
ผู้ป่วยพบกระดูกสันหลังสิ้นสุดที่กระดูก Lumbar ที่ 2 ซึ่ง
มีรูปร่างเปลี่ยนแปลงไป (ขณะแรกเกิด)

U/S Whole abdomen :

Liver is normal. Bile ducts are not dilated. Pancrease can not be evaluated.

No demonstrable GB, too small to see or biliary atresia is not R/O, Unremarkable both kidney. Spleen is normal size. No evidence of intraparenchymal, juxtarenal mass, hydronephrosis are seen, no demonstrable urinary bladder.

การดำเนินโรค

ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยเป็นความพิการแต่กำเนิดของกระดูกสันหลังชนิด Caudal Regression Syndrome ที่พบร่วมกับภาวะเบาหวานในหญิงตั้งครรภ์ (Pregestational DM) ภาวะเบาหวานในหญิงตั้งครรภ์

ให้การรักษาโดยการนีคอกินชูลิน และติดตามภาวะแทรกซ้อนที่เกิดขึ้นโดยเฉพาะที่จอตาและไตร่วมทั้งเลือกวิธีการคุณกำหนดหลังคลอด ความผิดปกติของกระดูกสันหลังชนิดนี้ ให้การรักษาแบบประคับประคองและพิจารณาการผ่าตัดในอนาคต

วิจารณ์

กลุ่มอาการ caudal regression (CRS) พบรได้ไม่นบอยเป็นกลุ่ม rare congenital defect ซึ่งมีลักษณะคือ absence of the sacrum, and defects of variable portions of lumbar spine, associated with anomalies from different systems เช่น genitourinary anomalies - neurogenic bladder, anorectal malformation อาจเรียกได้ว่าเป็นกลุ่ม caudal dysplasia sequence หรือ sacral agenesis⁽⁶⁾ ยังไม่ทราบสาเหตุที่แท้จริง แต่พบว่าสัมพันธ์กับ maternal diabetes mellitus, genetic factor, teratogens and vascular hypoperfusion⁽³⁾ ระดับพลาสมากลูโคส คีโตก ไตรกลีเซอโรไรด์ และกรดอะมิโนบางชนิดในการคำนึงความสัมพันธ์กับความผิดปกติของโครงกระดูก⁽⁷⁾ ส่วน recurrence risk พบน้อยมากในกลุ่มทั่วไป แต่พbmมากในกลุ่มเบาหวาน

การวินิจฉัยจากการ sonographic finding ซึ่งมีความหลากหลาย และขึ้นอยู่กับความรุนแรงของโรค ได้ตั้งแต่ complete absence of the sacrum associated with abnormalities of the lumbar spine and lower extremities เช่น clubbed feet and contractions of the knees and hips จนถึง abnormalities ของ sacrum โดย

ที่ไม่มี associated defects อื่นๆ ร่วมด้วย แต่ typical findings มักจะเจอร่วมกับไม่มี a few vertebrae และมีลักษณะ shield like appearance ของ iliac wings และมีการลดลงของ interspace ระหว่าง femoral heads บางครั้งอาจจะไม่เห็นว่ามี spine เลยก็ได้ ไม่เห็นการเคลื่อนไหวของขา 2 ข้าง จากการทำ U/S ในช่วง first trimester อาจจะยังไม่เห็นความผิดปกติ เพราะ incomplete ossification of the sacrum แต่จะพบ a short crown-rump length และ abnormal appearance of the yolk sac เป็น early sonographic signs ใน CRS⁽⁶⁾

จากการตรวจร่างกายจะพบ hyperextension of lower limbs, club foot, hypoplastic femur and tibia และมี motor and sensory neurological deficit เป็นลักษณะ lower motor neuron paraplegia และ absent anal reflex และมักพบว่าเก็บอยู่ malposition ไม่ค่อยพบ imperforated anus มักจะไม่มีภาวะ neural tube defect หรือ renal abnormalities on U/S⁽⁵⁾

จาก x-ray finding ไม่เห็นกระดูก sacrum, ไม่เห็นกระดูก vertebra ส่วน Lumbar มักจะเห็นถึงระดับที่ 1 หรือ 2, hypoplasia of ilium, hypoplasia of femurs, tibias and fibulas และ CXR อาจจะพบ dysplastic rib⁽⁴⁾

Pathogenesis : มี disruption of maturation of the sequential process of canalization and retrogressive differentiation ซึ่งขบวนการนี้จะสิ้นสุด 7 weeks' gestation และ fetal insulin ไม่สร้างก่อนช่วง 8 สัปดาห์ แรกของการพัฒนาตัวอ่อน⁽⁸⁾, associated anomalies ที่พบร่วมได้คือ CNS, musculoskeletal, genito-urinary, cardiac, respiratory and gastrointestinal systems เช่น

extrahepatic biliary atresia, polysplenia, no inferior vena cava, distored portal vein⁽⁹⁾ and anular pancreas⁽¹⁰⁾ เมื่อพบภาวะนี้ต้องแยกจาก Sirenomelia ซึ่งมี typical finding คือ fusion of the lower extremities ซึ่งปัจุบันพบว่ามีความสัมพันธ์กับภาวะ vascular anomaly จาก remnant of the vitelline artery complex⁽¹¹⁾ (ตาราง 1)

ตาราง 1 เปรียบเทียบความแตกต่างระหว่าง CRS กับ Sirenomelia

Differences between CRS and Sirenomelia		
Sign	CRS	Sirenomelia
Umbilical artery	Two	One
Lower limb	Two hypoplastic	Single or fused
Renal anomalies	Nonlethal	Renal agenesis or severe dysgenesis
Anus	Imperforate or normal	Absent
Amniotic fluid level	Polyhydramnios or normal	Oligohydramnios

Source.—Reference 2.

Prognosis : poor⁽¹²⁾, ถ้า severe form จะมีภาวะ cardiac, renal และ respiratory problems ซึ่งส่งผลให้เกิด early neonatal death ได้ แต่มักพบว่าไม่มีความพิการของ สมอง และไวร่วมด้วย⁽⁵⁾ และ intelligence is preserved⁽¹³⁾

Management : ถ้าเจอระยะ early อาจจะ พิจารณา pregnancy termination ได้ และต้องการการ รักษาแบบ multidisciplinary ที่ tertiary center เพื่อให้ สามารถนั่งหรือยืน ได⁽¹⁴⁾

จากการ review literature พบร่วมของการใช้ยา minoxidil หรือ trimethoprim – sulfamethoxazole ในช่วง 1st trimester โดยที่มารดาไม่มีประวัติเบาหวาน สามารถเกิดภาวะ caudal regression syndrome ได⁽¹⁵⁾

นอกจากนี้ยังพบภาวะ Pulmonary hypoplasia ใน CRS ได⁽¹⁶⁾ มีการศึกษาถึง CYP26A1 gene กับ CRS ซึ่งขณะนี้ยังไม่สามารถบอกถึงความสัมพันธ์กันได้ยัง ต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมต่อไป⁽¹⁷⁾ มีรายงานกรณีศึกษา เจอ infantile glaucoma and punctal atresia ใน CRS⁽¹⁸⁾ นอกจากนี้ยังพบ Chiari I malformation ในเด็กหญิงอายุ 13 ปีเป็น CRS⁽¹⁹⁾ พบร่วมความสัมพันธ์ของ cryptorchidism กับ malformations and dysplasia of kidneys, the ureters and the spine from T₁₀ to S₅⁽²⁰⁾ จะ เห็นว่าการ early diagnosis โดย U/S ทำได้ที่อายุครรภ์ 22 สัปดาห์ โดยเห็นลักษณะ sudden interruption of spine and ขาอยู่ในท่า “frog – like”⁽²¹⁾ ซึ่งขณะนี้กำลัง ศึกษาถึง genetic marker ต่อไปในอนาคต⁽²²⁾ เพื่อการ detect กลุ่มอาการ caudal regression

ผลของเบาหวานในช่วงไตรมาสที่ 1 จะทำให้ เกิดภาวะ spontaneous abortion และ congenital malformation เป็นได้ทั้งชนิดรุนแรงและไม่รุนแรง สัมพันธ์กับ glycosylated hemoglobin ซึ่งควรให้ค่า HbA1C อยู่ประมาณ ≤ 8% ใน early trimester⁽⁸⁾ ในขณะ ช่วงไตรมาสที่ 2 และ 3 จะมีภาวะ still birth, large for gestational age, respiratory distress, neonatal hypoglycemia ซึ่งสัมพันธ์กับการควบคุมเบาหวานที่ไม่ดี

การรักษา

ในผู้ป่วยรายนี้ รักษาแบบองค์รวมโดย ปัญหาเร่งด่วนในช่วงแรกคลอดคือ

- Fracture Lt femur ได้ Splint Lt thigh และ ปรึกษาศัลยกรรมกระดูกในเด็กที่สถาบัน สุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินีซึ่ง สาเหตุน่าจะมาจาก

Birth trauma ให้ conservative Tx และนัด F/U ~ 2-4 สัปดาห์ ซึ่งขณะนี้ดีขึ้น

2. Caudal Regression Syndrome ให้การรักษาแบบ conservative treatment และป้องกันภาวะ UTI, vesicoureteral reflux and renal failure โดยควรส่งต่อยัง tertiary center จากปัญหา neurogenic bladder and bowel involvement ซึ่งสามารถ investigation และทำ vesicostomy ได้โดยแพทย์ศัลยกรรมระบบทางเดินปัสสาวะและนัดติดตามการรักษา กับแพทย์ศัลยกรรมกระดูกเพื่อให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น นอกจากนี้ยังต้องดูตามหาความพิการอื่นที่อาจพบร่วมด้วย ได้ในอนาคต

ในมารดาได้รับการรักษาโรคเบาหวาน โดยใช้ Insulin และติดตามการรักษา กับอายุรแพทย์ การวางแผนคุณกำเนิด สำหรือยาปั๊มยาที่เกิดขึ้นกับสังคมส่งเสริมของโรงพยาบาล การดูแลด้านจิตใจในระยะยาว และมีการติดตามเยี่ยมบ้านโดยงานเวชกรรมอย่างต่อเนื่อง

สรุป

Caudal Regression Syndrome เป็นกลุ่มอาการที่พบได้ไม่น้อย วินิจฉัยโดยอาศัย patterns of malformation การป้องกันไม่ให้เกิดภาวะนี้ดีที่สุดโดยให้การวินิจฉัยที่รวดเร็ว และถูกต้องในขณะตั้งครรภ์ เพื่อทำการรักษาที่ถูกต้องในแต่ละอายุครรภ์ และมีการเตรียมการคลอดทั้งมารดาและทารก การดูแลขณะคลอด

โดยทีมสูติแพทย์ และทีมกุมารแพทย์อย่างมีประสิทธิภาพ

การดูแลในระยะยาวมีความสำคัญที่สุดทั้งเรื่องความเจ็บป่วยทางกาย การดูแลด้านจิตใจของเด็ก รวมทั้งการวางแผนในระยะยาวของมารดาในการรักษา เบาหวานและการคุ้มกำเนิดหรือเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ในอนาคตต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. ประเสริฐ ศันสนีย์วิทยุล, สุพิน ศรีอักษรพาร . การดูแลรักษาเบาหวานในขณะตั้งครรภ์ . ใน : สุพิน ศรีอักษรพาร, วรรณา นิธยานันท์, บรรณานิการ. โรคเบาหวาน . พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพมหานคร : โรงพยาบาลกรุงเทพ ; 2548 หน้า 639–58.
2. Metzger BE, Coustan OR, editors. Proceedings of the Fourth International workshop conference on Gestational Diabetes Mellitus. Diabetes care 1998, 21 (Suppl) : 31 – 167.
3. Rojansky N, Fasouliotis SJ, Ariel I, Nadjari M. Extreme caudal agenesis. Possible drug-related etiology? J Reprod Med. 2002 Mar ; 47 (3) 241 – 5.
4. Annemarie S. Smith, Lan Grable, Deborah Levine. Case 66 : Caudal regression syndrome in the fetus of a diabetic mother. Radiology. 2004 Jan ; 230 (1) : 229 – 33.
5. Archna B Patel, Ramesh L Renge. Caudal Regression Syndrome. Indian Pediatrics 2001 ; 38 : 98.

6. Philippe Jeanty, Sandra R Silva, Caudal regression syndrome. [Online]. [cited 2006 Jan 18]. Available from. URL:<http://www.fetus.net>.
7. Buchanan TA. Effects of maternal diabetes on intrauterine development. In : Leroith D, Taylor SI, Olefsky JF, editors. Diabetes mellitus : a fundamental and clinical text. 2 nd ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins ; 2000. p. 852-63.
8. Zaw W, Stone DG. Caudal Regression Syndrome in Twin Pregnancy with Type 2 Diabetes. Journal of Perinatology 2002 ; 22 : 171 –4.
9. Herrmann J, Brauer M, Scheer I, Barthlern W, Buhrer C. Extrahepatic biliary atresia and caudal regression syndrome in an infant of diabetic mother. J Pediatr surg 2004 jan ; 39 (1) : 20 – 2.
10. Romeo MG, Nicoletti MC, Saporito A, Cilauro S, Romeo DM, Smilari P. Caudal regression syndrome and annular pancreas : a rare association. Clin Dysmorphol 2000 Oct ; 9 (4) : 293 – 4.
11. Bibhuti B Das, Benamanahalli K Rajegowda, Ronald Bainbridge, Philip F Giampietro. Caudal regression syndrome Versus Sirenomelia : A Case Report Journal of perinatology 2002 ; 22 : 168 –70.
12. Caudal dysplasia sequence, Saunders. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation 5th Edition, Philadelphia, London, Toronto. 1997 : 635.
13. Singh SK, Singh RD, Sharma A.Caudal regression Syndrome – case report and review of literature . Pediatr Surg Int 2005 Jul ; 21 (7) : 578 – 81 . Epub 2005 Jun 24.
14. Gregoire A, Zerdani S. Lumbo – sacral agenesis . Clinical analysis and treatment relating to 4 observations . Pediatr Med Chir 2001 Mar – Apr ; 23 (2) : 89 – 98.
15. Rojansky N, Fasouliotis SJ, Ariel L, Nadzari M. Extreme caudal agenesis . Possible drug – related etiology . J Reprod Med 2002 Mar ; 47 (3) : 241-5.
16. Merello E, De Marco P, Mascelli S, Raso A, Calevo MG, Torre M, Cama A, Lerone M, Martucciello G, Capra V. HLXB9 homeobox gene and caudal regression syndrome. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2006 Mar ; 76 (3) : 205 – 9.
17. De Marco P, MerelloE, Mascelli S, Raso A, Santamaria A, Ottaviano C, Calevo MG,Cama A, Capra V.Mutational screening of the CYP26A1 gene in patients with caudal regression syndrome. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2006 Feb ; 76 (2) : 86 – 95.
18. Guirgis MF, Wong AM, Tychsen L. Infantile glaucoma and punctal atresia in a child with caudal regression syndrome J AAPOS 2003 Aug ; 7 (4) : 298 – 9.

19. Tubbs RS, Smyth MD,Oakes WJ.Chiari I malformation and caudal regression syndrome : a previously unreported association. Clin Dysmorphol 2003 Apr ; 12 (2) : 147 – 8.
20. Cortes D, Thorup JM, Beck BL, Visfeldt J. Cryptorchidism as a caudal developmental field defect. A new description of cryptorchidism associated : with malformations and dysplasia, of the kidneys, the ureters and the spine from T_{10} to S_5 . APMIS 1998 Oct ; 106 (10) : 953 – 8.
21. Aslan H,Yanik H,Celikaslan N,Yildirim G,Ceylan Y.Prenatal diagnosis of Caudal Regression Syndrome : a case report. BMC Pregnancy Childbirth 2001 ; 1 (1) : 8.
22. Pierson M,Faulon M,Vigneron J,Leheup B.Genetic Counseling and the caudal regression syndrome. J Genet Hum 1985 Dec ; 33 (5) : 405 – 18.