

Informatie over VACTERL-associatie

Wat is VACTERL-associatie

Bij VACTERL associatie zijn er aangeboren afwijkingen van verschillende delen van het lichaam. De letters V, A, C, T, E, R, L zijn de eerste letters van de aandoeningen die iemand met VACTERL kan hebben. Associatie geeft aan dat de aangeboren afwijkingen vaker samen voorkomen dan je op grond van toeval zou verwachten.

Het gaat om:

- Vertebrale afwijkingen (vertebra = wervel).
- Anorectale malformatie (afwijkende opening van de anus)
- (aangeboren) Cardiale afwijkingen (cardiaal = het hart betreffend)
- Tracheo-oesofageale afwijkingen (een onderbreking van de slokdarm of een open verbinding tussen de luchtpijp en de slokdarm)
- Renale afwijkingen (renaal = de nier betreffend)
- Ledemaatsafwijkingen (zoals onderarmen, handen of duimen)

Personen met VACTERL hoeven niet al deze afwijkingen te hebben. Meestal wordt gezegd dat men de diagnose kan stellen als drie aangeboren afwijkingen uit VACTERL worden gevonden. Soms worden strengere eisen aangehouden.

Andere oorzaken, zoals chromosoomafwijkingen, moeten wel eerst zo goed als mogelijk worden uitgesloten.

Welke medische adviezen zijn er?

Als een kind bij de geboorte enkele kenmerken heeft die passen bij VACTERL-associatie, dan is het belangrijk dat de andere organen en lichaamsdelen die afwijkend kunnen zijn bij VACTERL associatie goed bekeken worden. Bijvoorbeeld met een echo van het hart en de nieren en een röntgenfoto van de wervelkolom.

Voor sommige aangeboren afwijkingen is een operatie nodig. Soms al kort na de geboorte. Welke behandelingen en/of controles verder nodig zijn hangt af van de aangeboren afwijkingen die een kind heeft. Dit kan per kind verschillen.

De ontwikkeling van kinderen met VACTERL-associatie is meestal normaal.

Wat is de oorzaak?

De oorzaak van VACTERL-associatie is onbekend. Waarschijnlijk spelen zowel erfelijke aanleg als omgevingsfactoren een rol bij het ontstaan. Dit noemen we multifactoriële overerving.

Wat is de herhalingskans?

Meestal komt VACTERL-associatie maar bij één persoon in de familie voor. De kans op VACTERL-associatie bij een volgend kind in een gezin schat men op 1% (1 op de 100).

De kans dat iemand met VACTERL associatie zelf een kind krijgt met verschijnselen passend bij deze aandoening is nog niet goed bekend.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Omdat we niet weten wat de oorzaak is van VACTERL-associatie is erfelijkheidsonderzoek in de zwangerschap niet mogelijk.

Ouders met een eerder kind met VACTERL associatie kunnen in een volgende zwangerschap kiezen voor echoscopie in de zwangerschap. Met echoscopie kunnen echter niet alle aangeboren afwijkingen worden opgespoord.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie kunt u vinden op <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/vater-associatie>