



# SOCIALSTYRELSEN

## VACTERL association

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z Ø 0-9

## VACTERL association

Andre betegnelser: VATER association

Beskrivelse **Introduktion**

VACTERL association er en samling af visse specifikke misdannelser, der opstår tidligt i fosterudviklingen. VACTERL er et akronym, hvor hvert bogstav står for et af de organer/lemmer, der karakteristisk er misdannede. De berørte områder er således ryghvirvel (**V**ertebra), endetarm (**A**nus), hjerte (**C**or), luftrør (**T**rakea), spiserør (**E**sofagus), nyrer (**R**en) samt arme og ben (**L**imb). VACTERL menes ikke at være arvelig. Prognosen afhænger af misdannelsernes omfang samt af behandlingsmuligheder. I de første leveår er der ofte indlæggelser, men på lang sigt udvikler de fleste børn sig tilfredsstillende.

VACTERL blev før kaldt VATER association, men da man hos disse børn også ofte så misdannelser af hjerte og nyrer, har man udvidet akronymet. Der er fortsat diskussioner



# SOCIALSTYRELSEN

mht. hvordan VACTERL og VATER skal kategoriseres i forhold til hinanden og i forhold til visse andre misdannelser.

## Symptomer

Barnet fødes ofte for tidligt og med en lavere fødselsvægt end normalt. Følgende organer/lemmer er tit berørte (tallet i parentes angiver, hvor mange af det samlede antal personer med associationen, der har misdannelser i det pågældende organ/kropsdel):

**Ryghvirvel (60%):** Misdannelserne her fører sjældent til større komplikationer. Nogle børn kan dog udvikle skæv ryg (skoliose), som kan give problemer senere i livet.

**Endetarmsåbningen (56%):** Misdannelser, bl.a. analatresi, er almindelige, men sjældent livstruende. Operation er dog som regel nødvendig umiddelbart efter fødslen.

**Hjerte (73%):** De hyppigste fejl er hul mellem hjertets to kamre (ventrikelseptumdefekt) samt åbenstående forbindelse (ductus arteriosus persistens) mellem lungepulsårestammen (truncus pulmonalis) og legempulsåre (aorta), en forbindelse der normalt lukkes efter fødslen. Hjertefejl kan være livstruende, især umiddelbart efter fødsel, og hvis barnet også har andre misdannelser, der er operationskrævende.

**Luftrør (60%):** Hos nogle børn er der en forbindelse mellem luftrør og spiserør (trakeoøsofageal fistel). I andre tilfælde kan barnet mangle den ene lunge. Andre gange ses blødhed af luftrørsbrusken (trakeomalaci).

**Spiserør (60%):** Hos mange børn mangler en del af spiserøret (oesophagusatresi). Denne misdannelse ses hyppigst i forbindelse med ovennævnte forbindelse mellem luftrør og spiserør, men ses også i forbindelse med hjertefejl. Motoriske forstyrrelser af spiserøret er almindelige og kan medføre synkebesvær.

**Nyrer (73%):** Ofte er den ene nyre syg eller mangler helt, og den anden er sund og rask. Man kan udmærket leve blot med én nyre.

**Lemmer (43%):** Den mest almindelige misdannelse er, at barnet har for mange eller for få tæer eller fingre. Misdannelser af armene ses også. Hos omkring halvdelen af



# SOCIALSTYRELSEN

børnene er spolebenet (en af de to underarmsknogler, hvortil hånden er fastgjort) underudviklet eller mangler helt (radiusdysplasi). Misdannelser af benene ses sjældnere.

Desuden kan der i visse tilfælde være misdannelser eller forandringer af de ydre kønorganer, ribben, ører, øjne (synsedsættelse kan forekomme) urinrør og tarmene. Desuden forekommer vand i hovedet (hydrocephalus), lyskebrok, læbe-/ganespalte samt tilstopning af næsebor (choanal atresi).

VACTERL er som regel ikke forbundet med udviklingshæmning.

Associationen er fremkommet, fordi kombinationen af de pågældende misdannelser forekommer hyppigere, end ved tilfældige sammentræf.

## **Årsag**

Man kender ikke årsagen til VACTERL association, og det er uvist, om VACTERL overhovedet skyldes en genetisk fejl. Man antager, at misdannelserne opstår tilfældigt (sporadisk) inden for de første fire uger af graviditeten. Forskellige faktorer formodes at forstyrre delingen af de celler, som senere udvikler sig til de misdannede organer. VACTERL ses hyppigere hos mødre med diabetes.

## **Arvelighed**

Man ved ikke, om VACTERL er arvelig. Man har ikke kunnet konstatere noget arvelighedsmønster. Nogle mener, at VACTERL opstår ved nymutation. I sjældne tilfælde har man dog set VACTERL hos søskende. En særlig form, hvor der også er vand i hovedet (hydrocephalus), betegnet VACTERL-H, har dog i visse tilfælde vist sig at have en enten autosomal eller x-bunden recessiv arvegang. Hvis man ser bort fra denne sidstnævnte arvelige form, er risikoen meget lille for, at forældre til et barn med VACTERL får endnu et barn med tilstanden.

## **Diagnosticering**

Diagnosen stilles udelukkende ud fra en fysisk undersøgelse af barnet. Barnet må have misdannelser i mindst tre af de organer/kropsdele, der indgår i akronymet VACTERL.



# SOCIALSTYRELSEN

En række andre diagnoser må udelukkes. Associationen kan ikke bekræftes ved gentest.

## Behandling

Behandlingen går ud på at lindre symptomerne og korrigere misdannelserne ved kirurgiske indgreb. Da symptombilledet kan variere meget fra tilfælde til tilfælde, er behandlingen meget individuel.

Som regel må misdannelser af endetarm, lufrør og spiserør korrigeres. Det samme gælder tilstopning af næseborene. Disse misdannelser kan ofte kræve kirurgiske indgreb inden for et par døgn efter fødslen.

Hvis misdannelserne af endetarmen er mindre alvorlige, kan de korrigeres straks efter fødslen. Hvis de derimod er mere omfattende, kan man give barnet en midlertidig stomi, og så efter 5-6 måneder foretage operationen. Misdannelser af hjertet kan også kræve kirurgisk indgreb. Omfattende misdannelser af arme eller ben kan kræve et tidligt operativt indgreb.

Misdannelserne kræver dog ikke altid behandling. Det gælder fx ofte, men ikke altid, misdannelser af ryghvirvlerne.

## Prognose

Prognosen afhænger af misdannelsernes grad og omfang, samt i hvilken grad det lykkes at behandle disse misdannelser. De første leveår er ofte præget af mange hospitalsindlæggelser, men på lang sigt udvikler de fleste børn sig tilfredsstillende.

Anslået antal i Danmark:

Man anslår, at der bliver født et barn med VACTERL for hver 6250 fødsler. Det vil i Danmark svare til, at der fødes omkring 10 børn med VACTERL om året.

Kilde:

[Den svenske socialstyrelses vidensdatabase om sjældne diagnoser](#)  
[Orphanet - europæisk database over sjældne diagnoser](#)  
[Ågrenska](#)  
[Cincinnati Children's Heart Institute](#)

Forfatter

Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Niels Michelsen, professor, PhD, speciallæge i pædiatri og samfundsmedicin/klinisk socialmedicin. Teksten er desuden kommenteret af direktør, professor, dr.med. Karen Brøndum-Nielsen, Kennedycentret, medlem af



# SOCIALSTYRELSEN

CSH's eksterne ekspertgruppe.

Udarbejdet:

Juli 2010

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: Dansk VACTERL Forening

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptom-billeder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

## **Betingelser for offentlig støtte**

Handicap og kroniske tilstande kan komme til udtryk på meget forskellige måder. Deraf følger, at der vil være meget forskelligartede behov for offentlig støtte.

Offentlig støtte afgøres ud fra graden af funktionsnedsættelse (en fysisk eller psykisk begrænsning). Det er derfor vigtigt, at funktionsevnen vurderes og følges nøje, så der kan sætte ind med den nødvendige støtte, afhængigt af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Nedenfor nævnes et eller flere eksempler på støttemuligheder. Der er her kun tale om generelle eksempler, som ikke nødvendigvis har relevans i alle tilfælde. Ønsker du individuel rådgivning, kan du henvende dig til din kommune eller Team Sjældne Handicaps Rådgivningsfunktion, hvor du kan komme til at tale med en socialrådgiver.

## **Merudgifter**

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom,



# SOCIALSTYRELSEN

kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.

**[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)**

**[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)**

**[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)**

**[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)**

**[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)**

## **Tabt arbejdsfortjeneste**

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket tabt arbejdsfortjeneste, hvis barnets lidelse gør det nødvendigt, at barnet passes i hjemmet, og det er mest hensigtsmæssigt, at det er af forældrene, der passer barnet. Det kan f.eks. være, hvis barnet er for syg til pasning ude eller hvis der mangler relevant dagtilbud i en periode.

Tabt arbejdsfortjeneste kan bevilges til dækning af indtægtstab ved delvis nedsættelse af arbejdstid begrundet i barnets handicap f.eks. hvis der er række praktiske opgaver, der skal løses, før barnet kommer hjem, hvis barnet udtrættes og ikke magter en hel dag i dagtilbud m.v. Kan yderligere gives for enkeltdage til kontrol, behandling m.v. og i sammenhængende perioder, hvis en forælder skal være hos sit barn under hospitalsindlæggelse eller hvis forældrene skal deltage i kurser, der skal sætte dem bedre i stand til at tage vare på barnet og dets særlige vanskeligheder.

**[Læs mere om tabt arbejdsfortjeneste](#)**

**[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn](#)**



# SOCIALSTYRELSEN

## Læs også DUKHs guide om tabt arbejdsfortjeneste

### Hjælpemidler

Ved betydelige fysiske funktionsnedsættelser, kan der være behov for hjælpemidler. Kommunen låner ud eller giver tilskud, hvis hjælpemidlet i væsentlig grad kan hjælpe dig eller lette dagligdagen i dit hjem, eller er nødvendigt for at du kan udføre et erhverv. Du skal søge kommunen inden du anskaffer et hjælpemiddel.

### Mere information om hjælpemidler og om forbrugsgoder, som hjælpemidler

Mere faglig viden:

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A

Center for Sjældne Sygdomme

Brendstrupgårdsvej 100

8200 Århus N

Tlf.: 7845 1474

Danske og nordiske links:

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder.

Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links:

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

### Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

### OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.



# SOCIALSTYRELSEN

## PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

## NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

## National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Derudover finder der beskrivelser på følgende websider:

## MedicineNet

## Cincinnati Children's Hospital Medical Center

## About.com: Rare Diseases

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

Der findes en forening for denne diagnose: Dansk VACTERL Forening

Dansk VACTERL Forening har desuden en Facebookgruppe

En dansk familie har lavet en webside om deres barn med VACTERL

Der findes også en række internationale supportorganisationer:

## VACTERL Association Support Group

## VACTERL network