<http://vacterl.free.fr/>

**Qu’est-ce que c’est ?**  
   
**Fréquence de survenue :**  
   
Le syndrome de VACTERL fait partie des maladies que l’on appelle maladies orphelines (maladies touchant moins d’une naissance sur 1 500).   
   
Ce syndrome est par conséquence très peu répandu. On estime que sa fréquence de survenue varie **de 1/3500 à 1,6/10 000** (par exemple, dans le Finistère, il touche environ 5 nouveau-nés sur 10 000 chaque année). On aurait recensé 250 cas à travers le monde. Ce nombre est vraisemblablement inférieur au nombre réel, tout d’abord parce que beaucoup de personnes ne sont pas diagnostiquées correctement, enfin le recensement n’est pas systématique partout. C’est le cas en France où le nombre de cas n’est pas connu.  
   
Ce syndrome est généralement inconnu des médecins non spécialistes.  
   
**Manifestations physiques :**  
   
Le syndrome de VACTERL est un syndrome **polymalformatif**.  
   
Il se caractérise donc par des malformations pouvant toucher diverses parties du corps. Le mot VACTERL est d’ailleurs un acronyme reprenant la première lettre de chaque organe pouvant être malformé.   
   
On a :

(les liens permettent de visualiser ces parties du corps lorsqu'elles sont normales.)  
   
[**V**ertèbres](http://vacterl.free.fr/vertebres.htm) (surtout : hemivertèbres, problème de la colonne vertébrale)  
[**A**nus](http://vacterl.free.fr/OrganesGenitaux.htm#anus) (surtout :imperforation anale)  
[**C**œur](http://vacterl.free.fr/illustration.htm) (divers)  
[**T**rachée](http://vacterl.free.fr/oesophage.htm) (surtout : [fistule](http://vacterl.free.fr/index.htm#fistule) tracheo-oesophagienne\*)  
**E**sophage = [œsophage](http://vacterl.free.fr/oesophage.htm) en anglais (surtout : [atrésie](http://vacterl.free.fr/index.htm#atresie)\*)  
[**R**eins](http://vacterl.free.fr/reins.htm) (divers)  
**L**imb = [membre](http://vacterl.free.fr/membres.htm) (surtout membres supérieurs, ex : doigt surnuméraire, membre atrophié, problème au niveau du radius)  
   
On peut aussi ajouter le "S" à cet acronyme (cela dit le nom VACTERLS reste beaucoup moins utilisé que VACTERL ou même VATER).  
   
**S**ingle umbilical artery = artère ombilicale unique (le cordon ombilical en possède normalement 2)  
   
Enfin, certains enfants diagnostiqués comme atteints du syndrome de VACTERL présentaient également une **hydrocéphalie** (présence d’une quantité très élevée de liquide céphalo-rachidien dans les cavités du cerveau). Cela dit; il n’a pas encore été établi de manière unanime par le corps médical que le caractère d’hydrocéphalie s’inscrit dans le syndrome de VACTERL.  
   
Chacune de ces malformations peut apparaître de manière isolée chez un individu sans que l’on parle pour autant du syndrome de VACTERL. En effet, ce syndrome caractérise **la survenue simultanée de plusieurs des anomalies ci-dessus** plus fréquemment que ne le voudrait le simple hasard. Plus précisément, on parle de syndrome de VACTERL **lorsqu’un individu présente au moins trois de ces symptômes**.  
   
On peut signaler qu’on observe seulement de manière occasionnelle un retard mental. La majorité des enfants ayant une intelligence normale.  
   
Les enfants ayant des problèmes rénaux et ano-rectaux sont plus enclins à présenter des [anomalies génitales](http://vacterl.free.fr/OrganesGenitaux.htm).  
   
\* une fistule tracheo-oesophagienne est une connexion entre [la trachée et l’œsophage](http://vacterl.free.fr/oesophage.htm) d’ordinaire indépendants l’un de l’autre  
\* l’atrésie de l’œsophage correspond à l'occlusion de l'oesophage, par exemple par manque d'une portion de celui-ci.  
   
**Quelques statistiques :**  
   
Hormis les fréquences d’occurrence dont il est fait état précédemment, certains sites étrangers d’hôpitaux ou d’associations (cf. liens) fournissent des données statistiques parfois contradictoires.   
   
Moyenne de malformations (majeures ou mineures) par individu : 7 à 8  
   
Différence de prévalence selon le sexe :   
D’après des données pédiatriques des Etats-Unis : il n’existe pas de différence significative entre les 2 sexes.  
D’après le Dr Manuel To Rodriguez Lanza de l’hopital militaire " Dr Carlos Arvelo " au Venezuela : il existe une prévalence chez les garçons par rapport aux filles (ratio 2,6 : 1).   
   
Fréquences des malformations et répartitions :  
   
Les malformations se distribuent généralement pour :   
1/3 dans la partie supérieure du corps  
2/3 dans la partie inférieure du corps  
   
Concernant les fréquences d’apparition des anomalies, une fois de plus, il y a de grandes différences selon les sources.  
   
D’après les données de University of Western Ontario, London, Canada :   
Anomalies des [reins](http://vacterl.free.fr/reins.htm) 73 %  
Anomalies cardiaques 73 %  
Anomalies [vertébrales](http://vacterl.free.fr/vertebres.htm) 60 %  
Anomalies [tracheo-oesophagienne](http://vacterl.free.fr/oesophage.htm) 60 %  
Anomalies [anales](http://vacterl.free.fr/OrganesGenitaux.htm#anus) 56 %  
Anomalies [radiale ou des membres supérieur](http://vacterl.free.fr/membres.htm)s 44 %  
Anomalies [génitales et des gonades](http://vacterl.free.fr/OrganesGenitaux.htm) 43,5 %  
Anomalies des [membres inférieurs](http://vacterl.free.fr/membres.htm) 43 %  
Anomalies des [côtes](http://vacterl.free.fr/cotes.htm) 40 %  
Anomalies de l’audition 39 %  
Anomalies de l’[uretère](http://vacterl.free.fr/OrganesGénitaux.htm) 36 %  
Artère ombilicale unique 33 %  
[Scoliose, cyphose, lordose](http://vacterl.free.fr/vertebres.htm) 32 %  
Anomalies de l[’intestin](http://vacterl.free.fr/intestin.htm) 22 %  
Bec de lièvre et anomalies du palais 13 %  
   
D’après les données du Military hospital " Dr Carlos Arvelo ", Caracas, Venezuela :   
Anomalies anales et fistules 80 %  
Anomalies vertébrales 70 %  
Anomalies tracheo-oesophagiennes 70 %  
Anomalies des membres 65 %  
Anomalies cardiaques 53 %  
Anomalies des reins 53 %   
   
Pronostique de survie :  
Il dépend, bien sûr, énormément du type de malformations présentes et de leur gravité, les plus fatales étant celles portant sur le cœur.    
Parmi les enfants nés vivants, 50 à 85 % décèdent durant la première année de leur vie et 12 % restent en vie.

Quelques définitions :

Malformation primaire :

Défaut primitif de la structure d'un organe, ou d'une partie d'organe due à une anomalie de son développement (ex. bec de lièvre).

Malformation secondaire (= "disruption" en anglais) :   
Interruption du processus normal de développement d'un organe due à une interférence externe.

Agénésie :

Absence d'un organe par absence d'une ébauche.

Aplasie :

Absence de développement d'une ébauche embryonnaire.

Atrésie :

Absence de lumière d'un organe creux (ex. atrésie de l'oesophage). L'organe est bouché.

Fistule :

Orifice ou canal anormal donnant passage de façon continue à un produit physiologique (urine, matières...) ou pathologique (pus), soit entre 2 organes (fistule interne) soit vers la surface du corps (fistule externe).

Dans le cas de la trachée et l'oesophage, ce qui est avalé (salive, nourriture) rentre dans les poumons.

Que deviennent les enfants naissants avec ce syndrome ?  
   
**" Chaque enfant est unique " :**   
Le devenir des enfants est très variable. Tout d'abord parce que les malformations n'ont pas toutes les mêmes conséquences et le même degré de gravité.  
Les associations et les médecins insistent énormément sur le fait que **chaque enfant est totalement unique** et qu'il doit être traité et suivi en conséquence. Les trop grandes généralités sont alors à éviter concernant ce syndrome. Celui-ci ne décrit que les très grandes lignes permettant d'établir le diagnostique.   
On peut rappeler qu'en moyenne les patients sont atteints simultanément de 7 à 8 malformations (majeures ou mineures) alors qu'il suffit de 3 parmi celles décrites pour être diagnostiqué VACTERL. Il est alors évident qu'un enfant né avec de nombreuses malformations de sévérité majeure et un autre né avec 3 malformations lui permettant de vivre quasi normalement n'auront pas le même pronostique de survie et de qualité de vie.  
Les problèmes cardiaques sont la principale cause de mortalité.  
Des retards de croissance peuvent être observés durant les 3 premières années de la vie.   
   
En règle générale, on peut tout de même affirmer que **la chirurgie** est, la plupart du temps, la principale solution. En effet, elle permet d'arranger voir de palier totalement à beaucoup des pathologies évoquées précédemment.  
Enfin, il est légitime d'espérer, malgré de multiples interventions, que les enfants mènent par la suite une vie raisonnablement normale.  
    
Sait-on ce qui cause ces malformations ?  
   
**Ethiologie et conséquences in utero :**   
La survenue de ces malformations plus souvent que ne le voudrait le hasard laisse supposer une cause commune à toutes ces anomalies chez un individu. Or celle-ci reste, à ce jour, encore **inconnue**. Elle est d'autant plus inconnue qu'il semblerait qu'elle varie selon les enfants atteints. Aussi, à l'heure actuelle il existe seulement**quelques suppositions valables dans des cas bien précis**.   
Certains médecins ne considèrent d'ailleurs même pas le " syndrome de VACTERL " comme un diagnostique. C'est à dire que savoir qu'un patient est atteint de ce syndrome ne leur permet pas de déterminer du même coup la cause de ses anomalies ni le traitement systématique qu'il va suivre. Cela leur permet juste de supposer l'existence d'autres anomalies et les obligent à les rechercher activement. On revient donc au fait que " chaque enfant est unique ".  
   
On ne connaît donc pas l'étiologie de ces malformations. Nous savons juste que ce n'est pas causé par un médicament toxique absorbé pendant la grossesse, ni par une maladie développée durant cette même période. Cependant cela semble avoir pour conséquence d'entraîner un **problème au niveau d'une région spécifique du mésoderme** durant la 3ème semaine ou entre la 4ème et la 6ème semaine, ce qui entraînerait simultanément des problèmes dans le développement du tube digestif, de la colonne vertébrale, du tractus urinaire bas et des reins.   
   
Quelques cas d'occurrence familiale montrent qu'il s'agit d'un ensemble hétérogène dû à une disruption du processus de blastogénèse qu'elle qu'en soit l'étiologie  
   
**Facteurs de risque :**   
Ils sont assez peu nombreux et d'une incidence plutôt faible étant donné l'aspect plutôt **sporadique** d'apparition de ce syndrome (excepté dans de rares cas familiaux avec suspicion génétique). On parle malgré tout de :  
   
- certains cas d'antécédent de diabète chez la mère  
- fort taux d'avortement durant les grossesses antérieures  
- faible moyenne de poids à la naissance  
- Dans 10 % des cas, il existait un problème de fertilité antérieur  
   
**Dépistage :**   
On peut détecter de tels syndromes assez rapidement grâce à des examens intra-utérin. En effet, les os ainsi que la plupart des organes sont visibles par les**ultrasons**.  
Un tel dépistage ne sera réalisé qu'**en cas d'antécédents familiaux** ou **chez un individus lui même touché par ce syndrome**.     
   
Depuis quand parle t'on de ce syndrome ?  
   
**Historique :**   
Le syndrome de VATER fut **décrit pour la première fois en 1973 par Quan et Smith** (pediatric surgery update, volume 11, 1998).   
Ceux-ci constatèrent (grâce à des analyses statistiques) que cette association de plusieurs malformations apparaissait plus souvent que ne le voudrait le hasard.   
En 1974, les symptômes cardiaques et l'unique artère ombilicale, en plus d'une déficience de croissance prénatale sont ajoutés aux caractéristiques déjà existantes comme étant des anomalies ne survenant pas simultanément de manière accidentelle. Le syndrome est alors devenu VACTERS.  
Puis dans les années 80, ce syndrome est devenu le syndrome de VACTERL. Pourquoi est-ce que le " S " ne figure plus dans le nom, je n'en sais rien … ce sont les seules informations que j'ai trouvé. Je crois tout simplement qu'il ne faut pas être surpris de rencontrer des variantes à ce nom (VATER, VATERS, VACTERLS, VACTRLS, etc.)  
Récemment on y a plus ou moins associé l'hydrocéphalie, mais ce symptôme est plutôt considéré comme un peu à part. (d'après 2)  
   
**Ambiguïté du syndrome de VACTERL**   
Certains médecins et spécialistes n'aiment pas trop le concept de syndrome de VACTERL tant les cas de figures sont différents selon les patients. Ils vont du quasi-anodin au plus grave. Enfin, il existe une multitude de variations, si bien que dans le cas de certains enfants il est parfois possible de leur attribuer plusieurs noms de syndrome, la frontière s'avérant parfois bien mince.   
C'est en fait le problème de tous les syndromes polymalformatifs (mettant en jeu diverses malformations) qui ne se révèlent jamais identiques d'un individu à l'autre. Beaucoup de médecins souhaiteraient même voir abandonner certains syndromes jugeant inutile ce catalogage systématique, le principal étant juste d'identifier correctement la totalité des atteintes de chaque enfant et de faire ensuite le maximum pour lui offrir la vie la plus normale possible.  
   
   
Qui peut m'en dire plus sur ce syndrome ?  
   
   
**Les médecins :**   
Vous pouvez faire le test d'évoquer ce syndrome auprès de votre médecin généraliste, je doute qu'il puisse vous en parler. Cela dit, si c'est un bon médecin, vous éveillerez grandement sa curiosité et il pourra éventuellement faire des recherches et vous en dire un peu plus par la suite.   
Les médecins auprès desquels vous avez le plus de chance de trouver des renseignements sont essentiellement les généticiens (même si l'origine génétique n'est retenue que dans peu de cas, un caryotype est quasi systématiquement pratiqué aux nouveau-nés qui présentent des malformations), puis certains gynécologue-obstétriciens, des orthopédistes (spécialistes notamment de la colonne vertébrale), et en règle générale toutes les spécialisations médicales concernées par les malformations de ce syndrome.  
   
Il existe à l'hôpital Necker Enfants Malades à Paris des médecins capables de vous parler de ce syndrome. D'ailleurs, vous trouvez plus bas un lien vers le site de cet hôpital qui aborde ce syndrome.  
   
**Adresses et liens :**   
Au niveau des associations vous pourrez vous renseigner auprès de la maison des maladies orphelines qui vous orientera vers PolyHandicap France qui lui même vous orientera vers l'association Allo-Gène.  
Vous trouverez sur ce lien ([lettre Allo-Gène](http://vacterl.free.fr/allogene.htm)) la réponse que m'a fait Allo-Gène concernant le syndrome de VACTERL..   
   
**Maison des maladies orphelines**5 rue Casimir Delavigne   
75006 PARIS   
tel : 01 43 25 98 00  
fax : 01 43 54 32 56  
**Groupe Polyhandicap France (GPF)**Président : Monique Rongières   
36 rue de Prony   
75017 PARIS   
tel : 01 43 80 95 25  
fax : idem

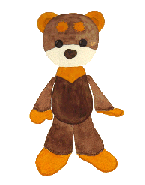
**Allo-gènes** (1)   
tel : 0 801 63 19 20 ou 01 44 49 54 16   
fax : 01 44 49 54 43

Le net évolue ! Certains liens n'aboutiront peur être pas du fait d'une restructuration du site recherché. Je vérifie et ré-actualise régulièrement les adresses des sites. Alors si cette situation se présente, un peu de patience... tout sera bientôt accessible.

**site orphanet** (2) : <http://orphanet.infobiogen.fr>  
16 av. Paul Vaillant-Couturier   
94807 VILLEJUIF cedex  
tel : 01 45 59 52 84   
Site français spécialisé dans les maladies orphelines.   
Il fournit de précieux renseignements, notamment la liste de tous les médecins généticiens spécialistes ainsi que leur coordonnées.

**Atrésie et fistule de l'oesophage** : <http://www.sfr-radiologie.asso.fr/soc_org/SFIP/EPUtim98/bertim98.htm>

**Hôpital Necker Enfants Malades** : <http://www.anapath.necker.fr/enseign/poly/chap7_nem.html>   
Page sur les malformations et pathologie en générales.   
Cette page est très intéressante mais ne fait qu'une allusion rapide au syndrome de VACTERL. Mais fournit des illustrations de certaines malformations.  
   
   
Sites en anglais :  
   
   
**Pull-thru Network, USA** (3) : <http://members.aol.com/pullthrun/ptnn5.html>  
Association présentant leurs activités. Critique du concept de syndrome de VATER. Etude sur le devenir des malformations anales et urinaires.   
   
**Children's Hospital Medical Center, cincinnati, USA** (4) : <http://www.chmcc.org/pep/pep1038.html>  
Description du syndrome de VATER et réponses à des questions.  
   
**University of Western Ontario, London, Canada** (5) : <http://www.icondata.com/health/pedbase/files/VACTERLA.HTM>   
Informations générales sur le syndrome issues de données pédiatriques.  
   
**TEF/VATER/VACTRL National Support Network** (6) : <http://www.stepstn.com/nord/org_sum/466.html>   
15301 Grey Fox Road   
Upper Malboro MD 20772  
Phone : (301) 952-6837  
Fax : (301) 952-6837  
Rôle et action de cette association   
   
**The VATER Connection** : <http://www.vaterconnection.org/>  
1722 Yuca Lane  
Emporia, KS 66801  
(316) 342-6954  
USA  
e-mail : [webmaster@vaterconnection.org](mailto:webmaster@vaterconnection.org)  
Site regroupant de nombreuses e-mail pour poser des questions sur les différentes pathologies relatives au syndrome.  
   
**VATER Association from OMIM** (7) : http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispmim?192350   
Site faisant état de certains cas particuliers familiaux.  
   
**Site sur la génétique "genome project"** : http://www.kumc.edu/gec/  
Pour aller directement sur une page remplie de liens: [http://www.kumc.edu/gec/support/vater.html](http://www.kumc.edu/instruction/medicine/genetics/support/vater.html)  
**The Burns family pages** : <http://pages.ivillage.com/misc/carmellb>  
Pages personnelles de la famille Burns dont le dernier fils est touché par le syndrome de VACTERL. Il y a des photos de toute la famille et la maman raconte sa fierté pour ses trois enfants. On trouve également des détails sur les différents interventions chirurgicales subis par son fils. C'est un très joli site.

Pour envoyer une jolie carte via internet par le biais de l'association TOFS: http://www.tofs.org.uk/  
   
   
Site espagnol (visible en anglais) :  
   
   
**Military hospital " Dr Carlos Arvelo ", Caracas, Venezuela** (8)  
Informations générales sur le syndrome ressemblant fortement aux données fournis par le site (5).  
   
   
   
Quelques références bibliographique médicales:  
   
(à venir)  
   
   
   
Et si nous faisions connaissance !  
Vous pouvez me laisser une trace de votre passage à l'adresse suivante : [vacterl@free.fr](mailto:vacterl@free.fr)   
   
Eventuellement dites moi :  
- Qu'est-ce qui vous a poussé à consulter cette page ?  
- Vous semble-t-elle claire ? Que pourrait-on faire pour l'améliorer ?  
- Avez-vous des informations supplémentaires sur ce syndrome ?  
   
Ou alors laissez moi tout simplement un petit mot sympa, je vous répondrai ! !  
   
   
   
Crédits  
   
   
Mon envie de réaliser cette page est née lorsque, recherchant des informations sur ce syndrome, je ne suis tombée que sur des sites étrangers ou des sites médicaux français très très pointus et pas vraiment destinés au grand public. Or tout le monde n'est pas bilingue ou médecin !   
A ma connaissance il n'existe aucune page personnelle française sur ce sujet.   
J'ai également constaté qu'aux Etats-Unis ils existaient de nombreuses associations rapprochant les familles concernées, alors qu'en France on m'a dit qu'il n'y avait pas d'association sur ce syndrome. J'imagine que je ne dois pas être la seule personne francophone à vouloir en savoir plus sur ce sujet !  
C'est pour cette raison que j'ai besoin que vous me laissiez une trace de votre passage. Nous pourrions entrer en contact les uns avec les autres, et échanger des informations. Et si enfin une association voyait le jour...  
   
La plupart des données figurant dans ma page sont issues des recherches personnelles que j'ai pu mener et des sites et pages web que j'ai consultées. Celles-ci sont toutes référencées dans les liens.  
J'ai essayé de synthétiser toutes les infos que j'ai pu trouver, même si celles ci s'avéraient parfois contradictoires.  
   
   
Fréquence générale d'après Dr S. Aymé (janv 99), l'association Allo-gènes  
Fréquence dans le Finistère d'après Dr Parent de l'hôpital de la cavale blanche à Brest  
   
   
   
A venir : (en plus des paragraphes en attente)  
   
Des données sur les phases du développement de l'embryon mises en cause dans les malformations de certains organes, pour mieux comprendre le paragraphe sur " les causes ".  
   
 