



VACTERL-ассоциация неонатального периода: возможности лучевой диагностики

Игнатович А.С.¹, Ильина Н.А.², Голубева М.В.¹, Алексеева А.Л.¹, Гостимский А.В.¹

¹ СПб ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»,
ул. Авангардная, 14, лит. А, Санкт-Петербург, 198205, Российская Федерация

² ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России,
Пискаревский пр-т, 47, Санкт-Петербург, 195067, Российская Федерация

Игнатович Анастасия Сергеевна, врач-рентгенолог СПб ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»;
<https://orcid.org/0009-0005-6817-9005>

Ильина Наталья Александровна, д. м. н., профессор кафедры лучевой диагностики ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России;
<https://orcid.org/0000-0003-2657-8778>

Голубева Мария Владиславовна, заведующая рентгеновским отделением, врач-рентгенолог СПб ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»;
<https://orcid.org/0000-0003-0123-9489>

Алексеева Анна Леонидовна, врач-патологоанатом СПб ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»;

Гостимский Александр Вадимович, д. м. н., профессор, главный врач СПб ГБУЗ «Детский городской многопрофильный клинический специализированный центр высоких медицинских технологий»;
<https://orcid.org/0000-0001-7646-4360>

Резюме

Представлено клиническое наблюдение пациентки с множественными пороками развития – VACTERL-ассоциацией: V – добавочный левосторонний полупозвонок C7, добавочное шейное ребро, асимметрия задних дуг Th1–2 (аномалия качества) с признаками частичной конкреценции слева; A – врожденная атрезия ануса и прямой кишки; C – декстракардия, коарктация аорты, открытый артериальный проток, дефект межпредсердной перегородки, дефект межжелудочковой перегородки, добавочная верхняя полая вена слева с атипичным дренированием в левое предсердие; TE – промежуточный свищ; R – единственная галетообразная почка справа; L – гипоплазированные фаланги первого пальца правой руки. Обсуждаются диагностика, дифференциальная диагностика и тактика лечения.

Ключевые слова: VATER-ассоциация; VACTERL-ассоциация; врожденный порок сердца; агенезия легкого; врожденный порок развития позвоночника; врожденный порок мочевыделительной системы; множественные пороки развития.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Благодарности. Авторы выражают благодарность М.А. Гопиенко и С.А. Веремейчик – ассистентам кафедры детской хирургии с курсом анестезиологии и реанимации ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. академика И.П. Павлова».

Для цитирования: Игнатович А.С., Ильина Н.А., Голубева М.В., Алексеева А.Л., Гостимский А.В. VACTERL-ассоциация неонатального периода: возможности лучевой диагностики. *Вестник рентгенологии и радиологии*. 2026; 107(2): 135–142. <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2026-107-2-135-142>

Для корреспонденции: Игнатович Анастасия Сергеевна, e-mail: ignatovich.rk@yandex.ru

Статья поступила 15.04.2026

После доработки 31.05.2026

Принята к печати 01.06.2026

VACTERL Association in Neonatal Period: Radiological Diagnostic Capabilities

Anastasia S. Ignatovich¹, Natalia A. Ilyina², Maria V. Golubeva¹, Anna L. Alekseeva¹,
Alexander V. Gostimsky¹

¹ Children's City Multidisciplinary Clinical Specialized Center of High Medical Technologies, ul. Avangardnaya, 14, lit. A, Saint Petersburg, 198205, Russian Federation

² North-West State Medical University named after I.I. Mechnikov, Piskarevsky prospekt, 47, Saint Petersburg, 195067, Russian Federation

Anastasia S. Ignatovich, Radiologist, Children's City Multidisciplinary Clinical Specialized Center of High Medical Technologies; <https://orcid.org/0009-0005-6817-9005>

Natalia A. Ilyina, Dr. Med. Sc., Professor, Chair of Radiology, North-West State Medical University named after I.I. Mechnikov; <https://orcid.org/0000-0003-2657-8778>

Maria V. Golubeva, Head of X-ray Department, Radiologist, Children's City Multidisciplinary Clinical Specialized Center of High Medical Technologies; <https://orcid.org/0000-0003-0123-9489>

Anna L. Alekseeva, Pathologist, Children's City Multidisciplinary Clinical Specialized Center of High Medical Technologies;

Alexander V. Gostimsky, Dr. Med. Sc., Professor, Chief Physician, Children's City Multidisciplinary Clinical Specialized Center of High Medical Technologies; <https://orcid.org/0000-0001-7646-4360>

Abstract

A clinical case of a patient with multiple developmental defects – VACTERL association is presented: V – additional left-sided hemivertebra C7, additional cervical rib, asymmetry of the posterior arches Th1–2 (quality anomaly) with signs of partial conception on the left; A – congenital anal and rectal atresia; C – dextrocardia, coarctation of the aorta, patent ductus arteriosus, atrial septal defect, ventricular septal defect, additional left superior vena cava with atypical drainage into the left atrium; TE – perineal fistula; R – single gall-shaped kidney on the right; L – hypoplastic phalanges of the first finger of the right hand. Diagnosis, differential diagnosis and therapy are discussed.

Keywords: VATER association; VACTERL association; congenital heart defect; pulmonary agenesis; congenital spine malformation; congenital urinary malformation; multiple developmental defects.

Acknowledgments. The authors express their gratitude to M.A. Gopienko and S.A. Veremeychik, Assistant Professors, Chair of Pediatric Surgery with the Course of Anesthesiology and Resuscitation, I.P. Pavlov First Saint Petersburg State Medical University.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

For citation: Ignatovich AS, Ilyina NA, Golubeva MV, Alekseeva AL, Gostimsky AV. VACTERL association in neonatal period: radiological diagnostic capabilities. *Journal of Radiology and Nuclear Medicine*. 2026; 107(2): 135–142 (in Russian). <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2026-107-2-135-142>

For corresponding: Anastasia S. Ignatovich, e-mail: ignatovich.rk@yandex.ru

Received April 15, 2026

Revised May 31, 2026

Accepted June 1, 2026

Введение / Introduction

Ассоциация VACTERL представляет собой редкий, сложный врожденный порок развития (ВПР) с многофакторными причинами. Несмотря на то что диагностические критерии различаются, частота встречаемости патологии оценивается примерно от 1 к 10 тыс. до 1 к 40 тыс. живорожденных младенцев [1].

Ассоциация включает шесть первичных аномалий: дефекты позвонков (vertebral defects, V), аноректальные аномалии (anorectal anomalies, A), пороки сердца (cardiac defects, C), трахеопищеводные пороки развития (tracheoesophageal defects, TE), дефекты почек (renal anomalies, R) и аномалии

конечностей (limb anomalies, L) [2]. Дифференциальный диагноз включает синдром Баллера–Герольда, синдром CHARGE¹, синдром Куррарино, синдром делеции 22q11.2, анемию Фанкони, синдром Файнгольда, синдром Фринса, ассоциацию MURCS², окуло-аурикуло-вертебральную дисплазию, синдром Опица (или синдром G/BBB), синдром Паллистера–Холл, синдром Таунса–Брокса, VACTERL с гидроцефалией и другие патологии [1].

Ассоциацию VATER/VACTERL впервые описали в 1972 г. L. Quan и D.W. Smith как VATER-ассоциацию – аббревиатуру, которая идентифицирует неслучайное совпадение позвоночных (V), аноректальных аномалий (A), трахеопищеводного

¹ Синдром CHARGE – Coloboma (дефект глаза), Heart disease (пороки сердечно-сосудистой системы), Atresia of the choanae (атрезия хоан), Retarded growth and mental development (задержка роста и развития), Genital anomalies (аномалии половых органов), Ear malformations and hearing loss (аномалии органа слуха, часто с потерей слуха).

² Ассоциация MURCS – Mullerian duct aplasia (аплазия мюллерова протока), Renal dysplasia (дисплазия почек), Cervicothoracic somite abnormalities (аномалии шейно-грудных сомитов).

свища и/или атрезии пищевода (TE), радиальной дисплазии (R). В 1973 г. те же авторы опубликовали расширенное определение аббревиатуры, теперь связывающей букву R не только с радиальной дисплазией, но и с аномалиями почек [3]. В 1974 г. S.A. Temtamy и J.D. Miller добавили кардиальные дефекты (C) и дефекты конечностей (L), и аббревиатура была изменена на VACTERL [4]. В последующие годы было предложено несколько расширений клинического определения, включая сосудистые (V), ушные (A) и реберные (R) аномалии. Более того, недавние исследования показали, что помимо классических и расширенных компонентных признаков у многих пациентов наблюдаются менее частые врожденные дефекты [5]. В настоящее время диагноз VACTERL-ассоциации требует наличия как минимум трех основных компонентов: дефекты тел позвонков (V), аноректальные пороки развития (A), пороки сердца (C), трахеопищеводный свищ с атрезией пищевода (TE) или без нее, пороки развития почек (R) и дефекты конечностей (L) [5, 6].

Определяют три генетических варианта синдрома: VACTERL-ассоциация с наличием дефекта в хромосоме 2q31-q32, с гетерогенной мутацией в гене *HOXD13*, VACTERL-H ассоциация с гидроцефалией, аутосомно-рецессивным или X-сцепленным типом наследования с мутацией в гене *FANCB*, VACTERL-H ассоциация с гидроцефалией с локализацией дефекта в 10q23.31. Мутации в этих генах могут быть связаны с генетическим наследованием дефекта либо действием тератогенных факторов различной этиологии [7]. Пациенты с наличием VACTERL-ассоциации или генетического синдрома имеют более высокий риск развития врожденных пороков сердца (ВПС) [8] с широким диапазоном частоты – от 9% до 40% [9, 10].

Описание случая / Case report

Доношенная девочка (масса тела 2390 г, длина тела 47 см) была доставлена в детский стационар в возрасте 2 сут жизни. Из анамнеза выяснено, что ребенок от матери 23 лет с отягощенным соматическим анамнезом – недостаточная масса тела, ретикулярный варикоз, рубец на матке. Беременность третья, протекала на фоне анемии I степени, хронической плацентарной недостаточности, Rh-принадлежность без титра антител, поздняя форма задержки роста плода. По данным трехкратного пренатального ультразвукового исследования (УЗИ) патологии не выявлено.

С рождения состояние ребенка оценивалось как удовлетворительное. Через 2 ч после рождения наблюдалась отрицательная динамика в виде нарастания дыхательной недостаточности, ребенок был интубирован и переведен на искусственную вентиляцию легких с умеренно-жесткими пара-

метрами. На этом фоне отмечалась неустойчивая оксигенация, потребность в 100% кислороде с постепенным ужесточением параметров. Выполнен УЗИ-скрининг: в правой плевральной полости легкое не визуализировалось, обнаружена декстропозиция сердца со сложным ВПС: гемодинамически значимый дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП), единое предсердие, измененный атрио-вентрикулярный клапан.

Во время осмотра обращали на себя внимание малые аномалии развития: аурикулярный привесок справа, короткая шея, низко посаженные уши, асимметрия плечевого пояса, гипоплазированные фаланги первого пальца правой руки, установочное положение кистей рук.

Выполнена обзорная рентгенография органов грудной клетки и брюшной полости (рис. 1).

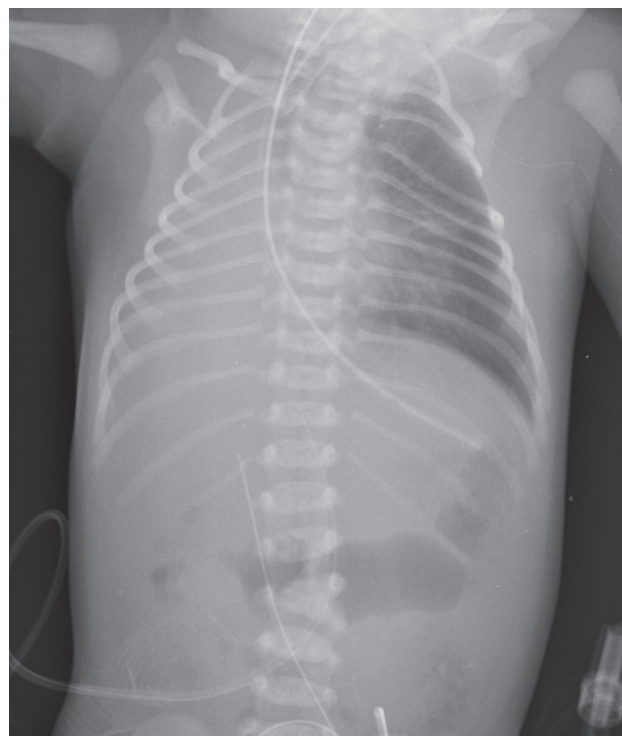


Рис. 1. На рентгенограмме 1-х суток жизни определяется тотальное затемнение правого гемиторакса, левое легкое диффузно вздуто с усилением легочного рисунка за счет сосудисто-периваскулярного компонента. Средостение смещено вправо, контуры его отчетливо не определяются. Трахея смещена вправо. Асимметричное расширение межреберных промежутков на уровне II–III ребер слева. Добавочное шейное ребро слева, добавочные левосторонние полупозвонки C7, L3

Fig. 1. A radiograph taken during the first day of life reveals total darkening of the right hemithorax, diffusely distended left lung with increased pulmonary markings due to a vascular-perivascular component. The mediastinum is shifted to the right, its contours are not clearly defined. The trachea is shifted to the right. Asymmetric widening of the intercostal spaces at the level of the second and third ribs on the left. An additional cervical rib on the left, additional left-sided hemivertebrae C7, L3

На нейросонографии на фоне выраженного повышения перивентрикулярной эхоплотности в лобно-теменно-затылочных отделах не получено данных за ВПР центральной нервной системы, отмечены ликвородинамические нарушения. Субэпендимальные кисты в таламокаудальных вырезках с обеих сторон. Яркие полнокровные сосудистые сплетения с обеих сторон, интраплексальные кисты. По данным доплерографии, кровотоки по церебральным венозным синусам без нарушений.

Ребенок осмотрен кардиологом, выполнена эхокардиография с заключением: ВПС – субаортально-приточный ДМЖП по типу единственного желудочка, единое предсердие, нельзя исключить аномальный дренаж легочных вен, гипоплазия дуги аорты с коарктацией аорты, открытый артериальный проток (ОАП) – зависимая гемодинамика.

В возрасте 2 сут жизни проведена мультиспиральная компьютерная томография (МСКТ) органов грудной клетки с КТ-ангиографией сердца (рис. 2, 3), при которой установлены: ВПР легких – агенезия правого легкого; ВПС – декстракардия, коарктация аорты, ОАП, дефект межпредсердной перегородки, ДМЖП, добавочная верхняя полая вена слева с атипичным дренированием в левое предсердие. Высокое расположение правого купола диафрагмы с расположением печени в нижней половине грудной полости справа (компенсаторно, на фоне ВПР правого легкого). КТ-картина ВПР позвоночника: добавочный левосторонний полупозвонок C7. Добавочное шейное ребро слева. Асимметрия задних дуг Th1–2 (аномалия качества) с признаками частичной конкреценции слева.

В результате выявления агенезии правого легкого (что не характерно для VACTERL-ассоциации), а также уточнения всех компонентов ВПС тактика ведения пациентки, планирование оперативного вмешательства были пересмотрены.

На 4-е сутки жизни ребенок осмотрен генетиком, проведен анализ на кариотип. По данным медико-генетического центра, у ребенка нормальный кариотип – XX, 46 хромосом, женский. Однако, учитывая ВПС, порок развития заднего прохода, агенезию легкого, ВПР конечностей и позвонков, нельзя исключить VACTERL-ассоциацию.

По данным УЗИ почек и мочевого пузыря: единственная галетообразная почка справа (удвоение правой почки). Отсутствие визуализации левой почки (рис. 4). Признаки диффузного обеднения кровотока галетообразной правой почки.

Ребенок осмотрен детским хирургом, заключение – ВПР желудочно-кишечного тракта: врожденная атрезия ануса и прямой кишки с промежностным свищем (рис. 5).

После осмотра кардиологами и кардиохирургами на 15-е сутки жизни принято решение об оперативном лечении по жизненным показаниям без искусственного кровообращения: стентирование ОАП и суживание единственной ветки легочной артерии. Риск хирургического вмешательства крайне не высокий. Выполнена рентгенограмма органов грудной клетки в прямой проекции после оперативного лечения (рис. 6).

Несмотря на проведенное лечение и реанимационные мероприятия, в возрасте 1 мес и 2 дней наступил летальный исход. По результатам па-

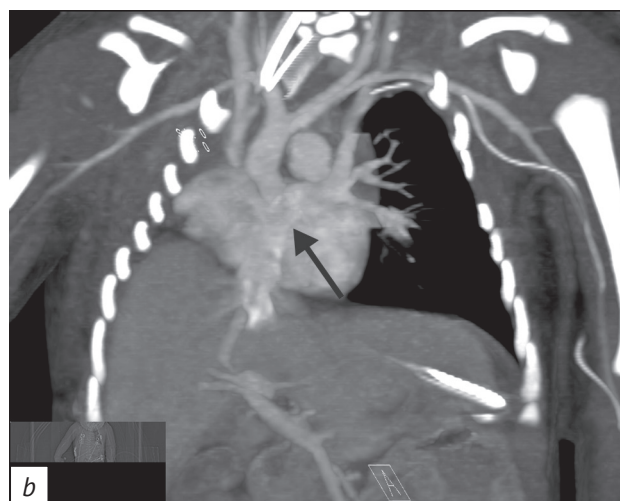
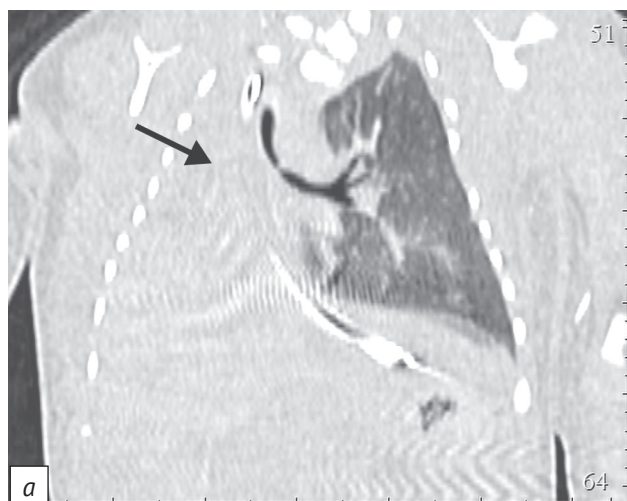


Рис. 2. МСКТ-ангиография в возрасте 2 сут жизни. Реформация в корональной плоскости:

a – легочное окно, отсутствует правый главный бронх (стрелка), правая легочная артерия и правое легкое, врожденный порок развития легких – агенезия правого легкого; *b* – средостенное окно, единственная левая легочная артерия (стрелка)

Fig. 2. MSCT angiography at the age of 2 days of life. Reformation in the coronal plane:

a – pulmonary window, the right main bronchus (arrow), right pulmonary artery and right lung are absent, congenital malformation of the lungs – agenesis of the right lung; *b* – mediastinal window, single left pulmonary artery (arrow)

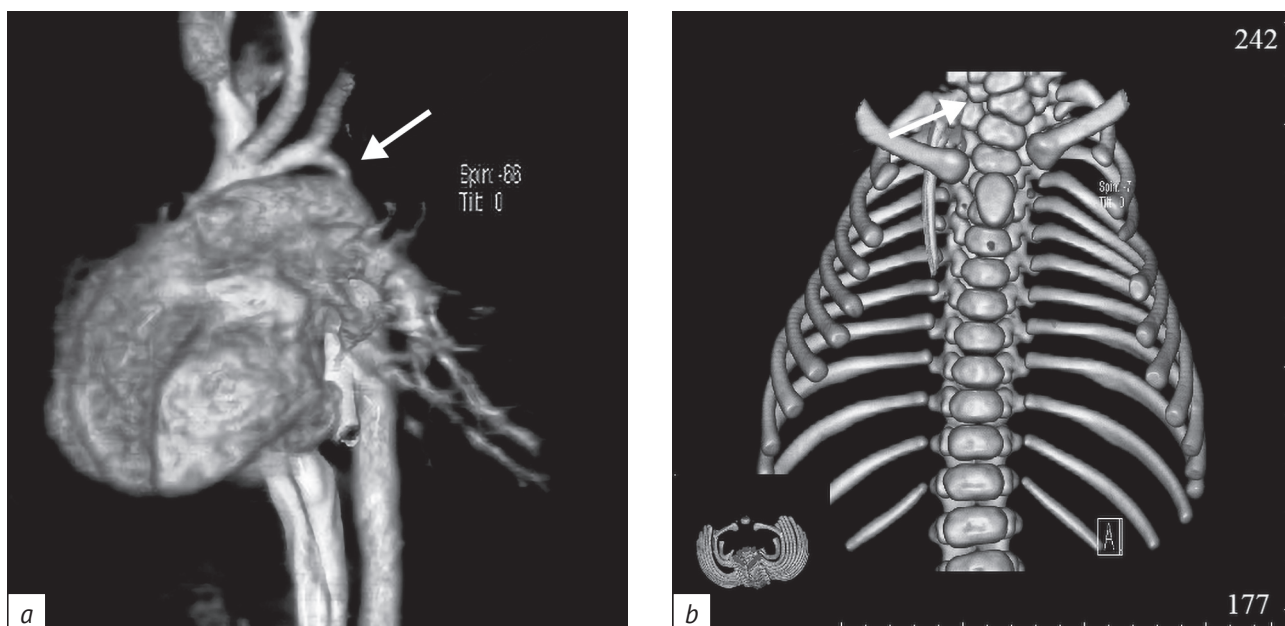


Рис. 3. МСКТ-ангиография в возрасте 2 сут жизни. 3D-реконструкция:

a – сосудистый алгоритм, врожденный порок сердца – декстракардия, коарктация аорты (стрелка), открытый артериальный проток, дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок, добавочная верхняя полая вена слева с атипичным дренированием в левое предсердие; *b* – костный алгоритм, врожденный порок развития позвоночника – добавочный левосторонний полупозвонок C7 (стрелка), добавочное шейное ребро слева, асимметрия задних дуг Th1–2 (аномалия качества) с признаками частичной конкresценции слева

Fig. 3. MSCT angiography at the age of 2 days of life. 3D reconstruction:

a – vascular algorithm, congenital heart defect – dextrocardia, coarctation of the aorta (arrow), patent ductus arteriosus, atrial and ventricular septal defects, accessory superior vena cava on the left with atypical drainage into the left atrium; *b* – bone algorithm, congenital spine malformations – accessory left-sided hemivertebra C7 (arrow), accessory cervical rib on the left, asymmetry of the posterior arches Th1–2 (quality anomaly) with signs of partial conkrescence on the left

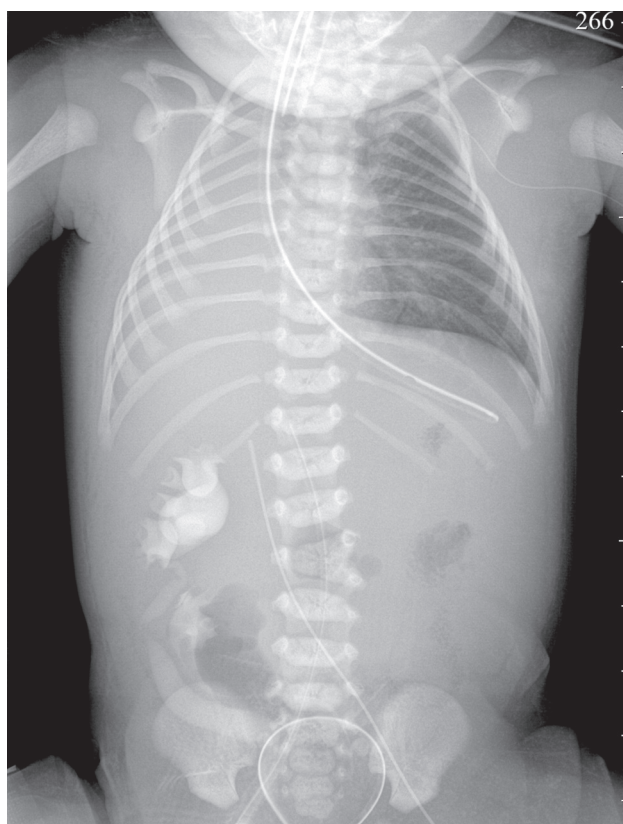


Рис. 4. На рентгенограмме органов грудной и брюшной полости в прямой проекции (для контроля центрального венозного катетера), выполненной через 1 ч после проведения КТ-ангиографии сердца (введено контрастное вещество «Ультравист 300» в объеме 5 мл) определяется контрастирование расширенного чашечно-лоханочного комплекса справа, расширенный ход мочеточника. Дистальнее дифференцируется ротированный, уменьшенный в размерах чашечно-лоханочного комплекса – признаки галетообразной почки

Fig. 4. Chest and abdominal radiograph in the frontal projection (to monitor the central venous catheter), performed 1 hour after cardiac CT angiography (with 5 ml of Ultravist 300 contrast agent administered), reveals a dilated renal pelvis and calyceal complex on the right and a dilated ureter. Distally, a rotated, reduced renal pelvis and calyceal complex is visible, indicating a gall-shaped kidney

тологоанатомического вскрытия выявлены множественные ВПР, важнейшим из которых в татогенезе явился порок сердца, потребовавший хирургического вмешательства. После операции сохранялись выраженные гемодинамические расстройства, развились гемосидероз легких и мулоскатная печень (рис. 7, 8). Смерть ребенка наступила от полиорганной недостаточности (рис. 9).



Рис. 5. Фото при осмотре, визуализируется атрезия ануса

Fig. 5. Photo during examination, anal atresia is visualized

Обсуждение / Discussion

VACTERL/VATER-ассоциация определяется наличием трех и более ВПР из следующих: дефекты позвоночника, анальная атрезия, пороки сердца, трахеопищеводный свищ и/или атрезия пищевода, аномалия почек и конечностей [1, 7]. В нашем наблюдении у девочки диагностированы тяжелые пороки развития сердечно-сосудистой и мочевыделительной систем, а также врожденная атрезия ануса и прямой кишки в сочетании с агенезией правого легкого, которые, несмотря на проведенное лечение и оперативные вмешательства, привели к летальному исходу.

J.P. Jessy et al. описали случай аутопсии 19-недельного плода мужского пола после медикаментозного прерывания беременности [6]. Антенатально был выставлен диагноз – фетальный гидронефроз по результатам УЗИ левой почки. Других пороков развития при антенатальном сканировании выявлено не было. При вскрытии были обнаружены аномалии лица, дефекты верхних и нижних конечностей, расщепления позвонков и атрезия ануса с пуповиной, состоящей из двух сосудов [6]. Данный случай подчеркивает важность проведения аутопсии плода, поскольку некоторые аномалии были пропущены при пренатальном УЗИ и точный диагноз VACTERL стал возможен только после аутопсии.

Примерно 90% случаев VACTERL-ассоциации носят спорадический характер [1]. B.D. Solomon et al. обнаружили, что у 9% детей заболевание может иметь генетическую основу [11]. Патогенез рассматривают как дефект развития мезодермы во время эмбриогенеза вследствие причин, ведущих к множественным порокам развития [6]. Единичные или множественные ВПР, связанные с VACTERL-ассоциацией, имеют до 10% родствен-

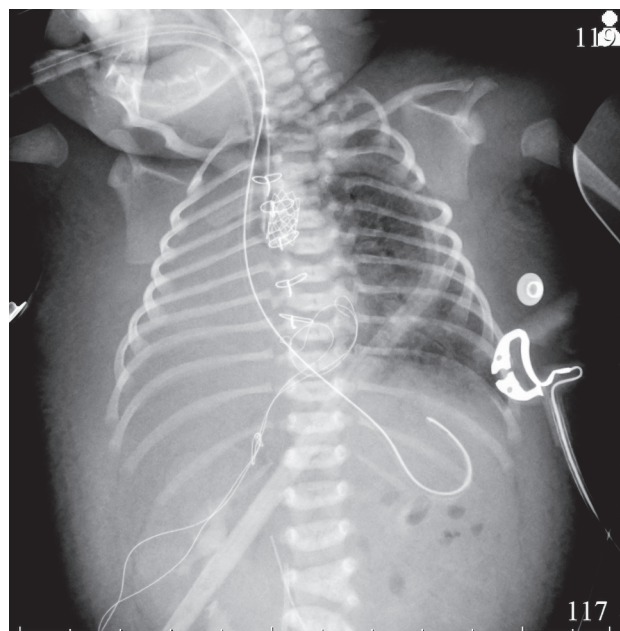


Рис. 6. На рентгенограмме органов грудной клетки в прямой проекции (положение лежа) определяется: состояние после операции, в проекции грудины рентгеноконтрастные швы, стент в проекции артериального протока, дренаж в области левого гемиторакса. Тотальное затемнение правого гемиторакса, левое легкое умеренно вздуто с усилением легочного рисунка за счет сосудисто-периваскулярного компонента. Средостение смещено вправо, контуры его отчетливо не определяются. Трахея смещена вправо. Асимметричное расширение межреберных промежутков на уровне II–III ребер слева. Добавочное шейное ребро слева, добавочные левосторонние полупозвонки C7, L3

Fig. 6. Chest X-ray in the frontal projection (supine position) reveals the postoperative condition, with radiopaque sutures in the sternum projection, a stent in the projection of the arterial duct, and drainage in the area of the left hemithorax. There is total darkening of the right hemithorax, the left lung is moderately distended with increased pulmonary markings due to the vascular-perivascular component. The mediastinum is shifted to the right, its contours are not clearly defined. The trachea is shifted to the right. There is asymmetrical widening of the intercostal spaces at the level of the II–III ribs on the left. An additional cervical rib on the left, additional left-sided hemivertebrae C7, L3

ников первой линии родства – иными словами, есть данные о наличии наследственного компонента. Поэтому тщательный семейный анамнез с дальнейшим клиническим наблюдением является основной частью любого генетического обследования пациентов с VACTERL-ассоциацией [1].

По результатам исследований B.D. Solomon, обнаружение единственной артерии пуповины может быть первым ключом к постановке диагноза [11]. J.P. Jessy et al. также считают, что следует обратить внимание на многоводие и отсутствие желчного пузыря на пренатальном УЗИ [6]. Их наличие всегда должно сопровождаться тщательным дородовым обследованием для исклю-

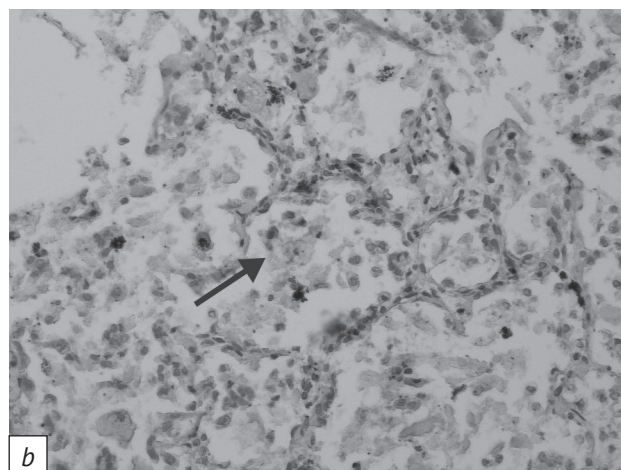
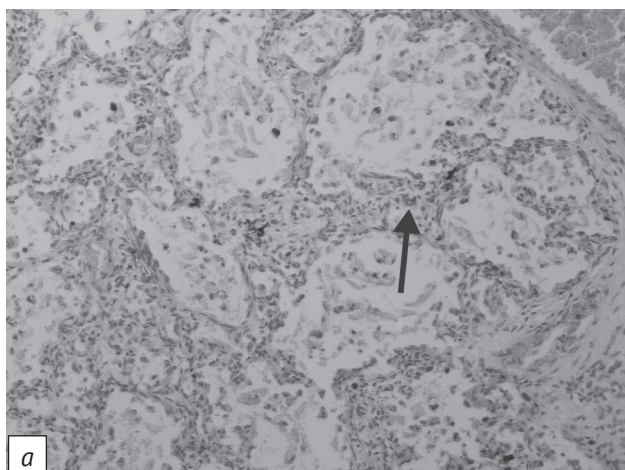


Рис. 7. Данные гистологического исследования, микропрепарат – ткань легкого (а, б). Реакция Перлса (окраска берлинской лазурью), увеличение $\times 20$. В просвете альвеол визуализируются макрофаги, содержащие гемосидерин (стрелки)

Fig. 7. Histological examination data, microscopic specimen: lung tissue (a, b). Perl's reaction (Prussian blue staining), magnification $\times 20$. Macrophages containing hemosiderin are visualized in the alveolar lumen (arrows)

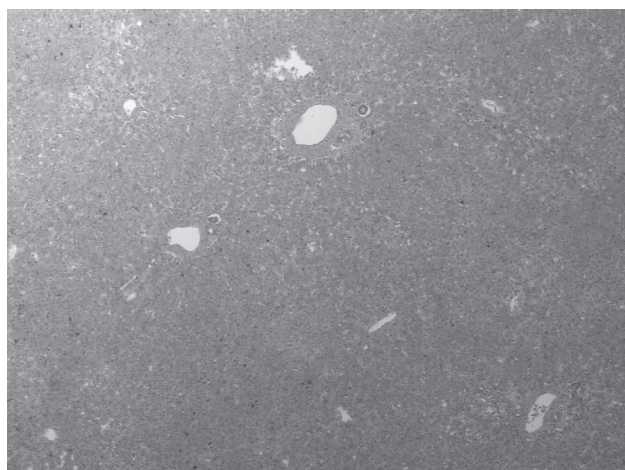


Рис. 8. Данные гистологического исследования, микропрепарат – ткань печени. Окраска гематоксилином и эозином, увеличение $\times 20$. Визуализируется переполнение синусоидов центральных долек печени кровью, формирующаяся «мускатная печень»

Fig. 8. Histological examination data, microscopic specimen: liver tissue. Hematoxylin and eosin staining, magnification $\times 20$. The sinusoids of the central lobules of the liver are visualized to be filled with blood, forming a "nutmeg liver"

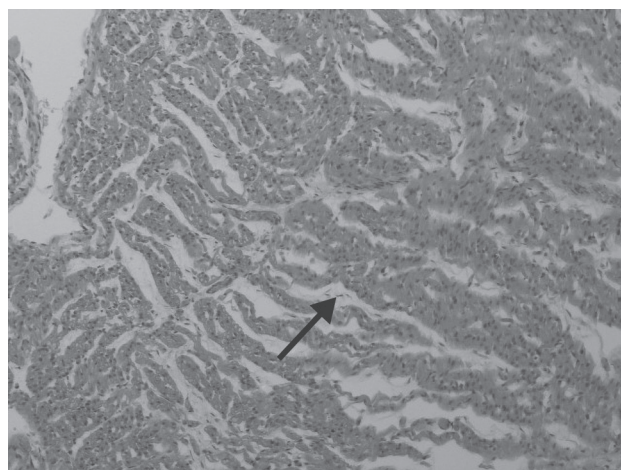


Рис. 9. Данные гистологического исследования, микропрепарат – миокард. Окраска гематоксилином и эозином, увеличение $\times 20$. Визуализируется отек эндомизия (стрелка)

Fig. 9. Histological examination data, microscopic specimen: myocardium. Hematoxylin and eosin staining, magnification $\times 20$. Edema of the endomysium is visualized (arrow)

чения пороков, входящих в группу VACTERL-ассоциации, а также других врожденных аномалий [1]. Постнатальное лечение включает хирургическую коррекцию конкретных ВПР, при этом последовательность операций определяется клиническими проявлениями.

Заключение / Conclusion

VACTERL-ассоциация – полиэтиологическое заболевание, обусловленное одновременным возникновением множественных ВПР. Диагноз устанавливается на основании клинических дан-

ных с учетом присутствия определенного комплекса ВПР и требует тщательного и своевременного обследования, в том числе с помощью высокотехнологичных методов лучевой диагностики, которые зачастую являются ключевыми в постановке диагноза. На сегодняшний день идет активный поиск генных мутаций, ответственных за развитие ассоциации. В связи с этим важные вопросы, которым следует уделить внимание, – тщательное дородовое обследование, а также риск рецидива в семьях с наличием детей с подтвержденным диагнозом.

Литература [References]

1. Solomon BD. VACTERL/VATER association. *Orphanet J Rare Dis.* 2011; 6: 56. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-56>.
2. Sun M, Zhao Q, Yang B, et al. Molecular mechanism, diagnosis, and treatment of VACTERL association. *Front Pediatr.* 2025; 13: 1609624. <https://doi.org/10.3389/fped.2025.1609624>.
3. Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, Anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, Radial and Renal dysplasia: a spectrum of associated defects. *J Pediatr.* 1973; 82(1): 104–7. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(73\)80024-1](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(73)80024-1).
4. Temtamy SA, Miller JD. Extending the scope of the VATER association: definition of the VATER syndrome. *J Pediatr.* 1974; 85(3): 345–9. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(74\)80113-7](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(74)80113-7).
5. Reutter H, Hilger AC, Hildebrandt F, Ludwig M. Underlying genetic factors of the VATER/VACTERL association with special emphasis on the “Renal” phenotype. *Pediatr Nephrol.* 2016; 31(11): 2025–33. <https://doi.org/10.1007/s00467-016-3335-3>.
6. Jessy JP, Kumar R, Kaur A, et al. Significance of foetal autopsy in diagnosis of VACTERL association. *Eur J Anat.* 2023; 27(1): 103–10. <https://doi.org/10.52083/WINX3037>.
7. Левиашвили Ж.Г., Осипов И.Б., Левичева О.В., Карпова Т.В. VATER/VACTERL ассоциация. *Нефрология.* 2015; 19(3): 79–85. [Leviashvili JG, Osipov IB, Levicheva OV, Karpova TV. VATER/VACTERL association. *Nephrology (Saint-Petersburg).* 2015; 19(3): 79–85 (in Russ).]
8. Cde Beaufort CMC, Mackay TM, Stevens MF, et al. Congenital heart defects in patients with anorectal malformations: a retrospective cohort study of 281 patients. *Pediatr Cardiol.* 2025; 46(5): 1202–10. <https://doi.org/10.1007/s00246-024-03536-3>.
9. Ratan SK, Rattan KN, Pandey RM, et al. Associated congenital anomalies in patients with anorectal malformations – a need for developing a uniform practical approach. *J Pediatr Surg.* 2004; 39(11): 1706–11. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2004.07.019>.
10. Jonker JE, Liem ET, Elzenga NJ, et al. Congenital anorectal malformation severity does not predict severity of congenital heart defects. *J Pediatr.* 2016; 179: 150–3.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.08.047>.
11. Solomon BD, Pineda-Alvarez DE, Raam MS, et al. Analysis of component findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet A.* 2010; 152A(9): 2236–44. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33572>.