

WAGR SYNDROOM

Wilms tumor, Aniridie, Genitale afwijkingen, Ontwikkelingsachterstanden

INFORMATIE VOOR MEDISCH SPECIALISTEN

WAGR syndroom is een zeer zeldzame genetische aandoening welke slechts voorkomt bij 1:1000.000 geboortes. WAGR-syndroom wordt veroorzaakt door een deletie van genetisch materiaal van chromosoom 11. Naast Wilms tumor, aniridie, urogenitale anomalieën en ontwikkelingsachterstand kunnen verschillende afwijkingen zich manifesteren in elk orgaansysteem.

Diagnose Aniridie is meestal het eerst zichtbare kenmerk. De diagnose moet worden bevestigd door middel van genetisch onderzoek. Zelfs als één of meer van de klassiek geassocieerde kenmerken (WAGR) ontbreken

Klassieke Kenmerken

Wilms Tumor

50% ontwikkelt Wilms tumor binnen 3 jaar
Echografie 3 maanden na geboorte tot 8 jaar
Levenslang monitoring

Aniridie

Ontbreken Iris
Gezichtsscherpte < 20/100

Urogenitale anomalieën

Cryptorchisme
Hypospadie
Afwijkingen/afwezigheid eierstokken
Gonadoblastoom

Ontwikkelingsachterstand

verstandelijke beperking
Gedragstoornissen

Raadplegen

Genetica
Oogheelkunde
Urologie/Gynaecologie
Nefrologie
Fysiotherapie, ergotherapie,
Logopedie

Te ondernemen acties

1. Schakel specialistische zorg in, start onmiddellijk met echografisch onderzoek.
2. Bespreek risico op Wilms tumor met ouders
3. Mogelijkheden vroegtijdige interventie

Informatie

www.wagr.org