

WAGR SYNDROME

Wilms Tumor, Aniridia, Genitourinary Anomalies, Range of Developmental Delays

INFORMATION FOR HEALTHCARE PROVIDERS

متلازمة ويجر:

خلل جيني نادر يحدث بنسبة واحد في المليون. " بمعنى من كل مليون مولود يصيب واحد فقط "

يحدث نتيجة حذف المادة الوراثية من الكروموزوم 11. إضافة الى ورم ويلمز, انعدام القرزية , تشوهات خلقية في الجهاز التناسلي البولي و تأخر في معدل النمو . كما يمكن أن يظهر لدى المرضى تشوهات خلقية بأي جهاز عضوي.

التشخيص

أولى العلامات عادة انعدام قرزية العين. يجب أن يتم التشخيص وتأكيد عبر الفحوصات الجينية, حتى لو كان واحد أو أكثر من الصفات التقليدية المرتبطة بمتلازمة ويجر مفقودة.

الصفات التقليدية:

ورم ويلمز

* 50% يتطور عند عمر 3 سنوات.

* التصوير بالموجات الصوتية من 3 شهور الى 8 سنوات.

* متابعة مدى الحياة.

انعدام القرزية:

* غياب قرزية العين.

* حدة البصر أقل من 20%.

تأخر في معدل النمو: تشوهات الجهاز التناسلي والبولي:

* اختفاء الخصيتين .

* عدم وجود فتحة التبول في مكانها الطبيعي.

* غياب أو تداخل المبيضين.

* ورم أرومي بالغدة التناسلية.

* اعاقة ذهنية.

* اعاقة بتطور النمو العصبي.

العمل:

- * عمل جلسة تشاورية وجدولة التصوير بالموجات الصوتية في اقرب وقت ممكن.
- * مناقشة ورم ويلمز والخدمات التداخلية مبكرا " مع الوالدين.
- * تنسيق الرعاية المتخصصة.

الاستشارة:

- * أخصائي علم الوراثة.
- * أخصائي العيون.
- * أخصائي نساء وولادة.
- * أخصائي مسالك بولية.
- * أخصائي أمراض الكلى.
- * علاج طبيعى, وظيفي ونطق.

مصادر = resources

للمزيد من المعلومات = for more information