

WAGR SYNDROM

Wilmsův tumor, aniridie, urogenitální anomálie, opoždění ve vývoji

INFORMACE PRO POSKYTOVATELE ZDRAVOTNÍ PÉČE

WAGR syndrom je genetická porucha s výskytem 1:1.000.000 narození. WAGR syndrom je způsobený delecí genetického materiálu na chromozomu 11. Kromě Wilmsova tumoru, aniridie, urogenitálních anomálií a opoždění ve vývoji se u pacientů mohou objevit anomálie i v dalších orgánech.

Diagnóza Prvním příznakem je obvykle aniridie. Diagnóza musí být potvrzena genetickým testem a to i v případě, kdy jeden nebo více příznaků typických pro WAGR syndrom chybí.

Typické rysy

Wilmsův tumor	Aniridie	Urogenitální anomálie	Opoždění ve vývoji
50% se vyskytne ve věku do 3 let	Absence duhovky	Kryptochismus	Mentální postižení
Ultrazvukové vyšetření každé 3 měsíce až do 8 let života	Zraková ostrost < 20/100	Hypospadie	Poruchy rozvoje nervového systému
Celoživotní sledování		Absence/dysgeneze vaječníků	
		Zhoubný nádor pohlavních žláz	

Vyšetření

Genetika
Oční oddělení
Urologie/gynekologie
Nephrologie
Terapie na téma fyzického vývoje, profese a řeči

Činnosti

1. Sjednejte termíny vyšetření co nejdříve
2. Poradte se s rodiči Riziko Wilmsova tumoru Služby rané péče
3. Koordinujte specializovanou péči

Zdroje

www.wagr.org