

WAGR SYNDROME

ウィルムス腫瘍 無虹彩 泌尿生殖器奇形 精神発達遅滞

医療従事者向けの情報

WAGR 症候群は、発症頻度 100 万人に 1 人とされる稀な遺伝性疾患です。WAGR 症候群は 11 番染色体上の一部の遺伝子を欠失することにより生じます。ウィルムス腫瘍、無虹彩、泌尿生殖器奇形、精神発達遅滞に加え、全身の様々な臓器にも奇形を生じます。

診断 通常、無虹彩が診断のきっかけになります。1 つ、あるいはそれ以上の古典的な徴候 (W-A-G-R) がなかったとしても、遺伝子検査によって診断を確定すべきです。

古典的徴候

ウィルムス腫瘍	無虹彩	泌尿生殖器奇形	精神発達遅滞
50%が 3 歳までに発症	虹彩の欠失	停留精巣	知的障害
U/S 3 か月毎-8 歳まで	視力 < 20/100	尿道下裂	神経発達障害
生涯フォロー		無/索状性腺	
		性腺芽細胞腫	

コンサルト

遺伝科
眼科
泌尿器科/婦人科
腎臓科
PT/OT/ST

アクション

- 今すぐ
U/S のスケジュールを入れる
- 両親と話し合う
ウィルムス腫瘍のリスク
早期療育
- 専門家との連携をコーディネート

情報

www.wagr.org

さらなる情報はこちらへ Email reachingout@wagr.org