

# WAGR SYNDROME

Вилмс ісігі, Аниридия, Генитурария/Зәр шығару жолдарының кеш дамуы

## МЕДИЦИНАЛЫҚ ҚЫЗМЕТ КӨРСЕТУШІЛЕРГЕ АРНАЛҒАН АҚПАРАТ

**WAGR синдромы** – сирек кездесетін, генетикалық 1:1,000,000 туа біткен ауру. WAGR синдромы генетикалық материалдардың хромосома 11 құрамынан жойылып кетуінен туындайды. Вилмс ісігі, аниридия, генитурариялық ауытқулардың даму кідірістерімен қоса, науқастар кез келген ағзалар жүйесінің ауытқуларын байқай алады.

**Диагноз:** Бірінші белгі әдетте- аниридия (ол ішкі көз қабығының дамымауы, көз ирисінің болмауы). Диагноз генетикалық тестілеу арқылы расталуы керек, тіпті бір немесе бірнеше классикалық байланыстар ерекшеліктері (W-A-G-R) жоқ болсада.

### Классикалық ерекшеліктер

Вилмс ісігі	Аниридия	Генитурариялық ауытқу	Кеш дамуы
50% 3 жас кезінде дамуы	Көз ирисі болмауы н/е	Крипторхидизм ер балдардың жыныс жолдарның туа біткен кемшілігі	Ақыл ой өрісінің кемістігі. Жүйке жүйесінің дамуына зақым келуі.
ультрадыбыс/дыбыс сканер туғаннан әр 33 ай сайын	Көру өткірлігі	Гонадобластома-күрделі ісік, ұрық/жыныс мүшесі жасушаларының жетілмеуі	
Өмір бойы бақылауда	< 20/100		

### Keңес беру

Генетика  
Офтальмология  
Урология  
Неврология  
Физикалық және сщйлеу терапиясы

### Әрекеттер

Keңес беру өтетін орынды тезірек жоспарлау.  
Ата аналармен Вилмс қатерлі ісігі қаупін талқылап, ерте әрекет ету.

### Ресурстар

[www.wagr.org](http://www.wagr.org)

Қосымша ақпарат алу үшін [reachingout@wagr.org](mailto:reachingout@wagr.org) хабарласыңыз