

WAGR SYNDROM

Wilms tumor, aniridi, genitourinale anomalier, forsinket vekst og utvikling.

INFORMASJON FOR HELSEPERSONELL

WAGR syndrome er en sjelden, genetisk sykdom, med en forekomst på 1:1000000 fødsler. WAGR syndrome skyldes mangler i kromosom 11. I tillegg til Wilms tumor, aniridi, genitourinale anomalier og forsinket vekst og utvikling, kan pasienter også ha forandringer i andre organsystemer.

Diagnostisering Det første tegnet er ofte aniridi. Diagnosen må bekreftes med genetisk testing, selv om en eller flere av de klassiske symptomene ved WAGR ikke er til stede.

Klassiske funn

Wilms Tumor

Ved 3 års alder finnes Wilms hos 50%
Ultralydundersøkelse hver 3. måned fra fødselen av, eller fra WAGR diagnosen er stilt.
Livslang oppfølging

Aniridi

Manglende iris.
Visus <20/100

Genitourinale anomalier

Kryptorkisme
Hypospadi
Manglende/strekk ovarier
Gonadoblastom

Forsinket vekst og utvikling

Intellektuell utviklingshemming
Nevrologiske utviklingsforstyrrelser

Aktuelle fagpersoner

Genetiker
Øyelege
Urolog /nyrespesialist
Gynekolog
Fysio- og ergoterapeut
logoped

Oppfølging

1. Oppfølgingsinstanser
Planlegge ultralyd
2. Drøft med foreldrene
Risiko for Wilms tumor
Tidlig intervensjon
3. Koordinering av spesialisthelsetjenester

Resurs

www.wagr.org