

WAGR СИНДРОМ

Опухоль Вильмса, Аниридия, Патология Мочеполовой системы, Спектр задержек в развитии

Информация для специалистов и докторов

WAGR синдром – редкое генетическое заболевание с частотой рождаемости 1:1000000. Причиной **WAGR синдрома** является делеция генетического материала на 11 хромосоме. Аббревиатура синдрома: Wilms tumor – опухоль Вильмса, Aniridia - аниридия, Genitourinary anomalies – патологии мочеполовых органов, Range of developmental delays – спектр задержек в развитии. Кроме того, пациенты могут иметь аномалии и других органов и систем.

Диагностирование: Первым признаком всегда является аниридия. Далее диагноз должен быть подтвержден генетическим тестированием, даже если один или несколько классически связанных с синдромом признаков (W-A-G-R) отсутствуют

Классические признаки синдрома

Опухоль Вильмса	Аниридия	Патологии мочеполовой системы	Спектр задержек в развитии
В 50% случаев проявляется до 3 лет Важен контроль в течение всей жизни Может проявиться и до 8 лет	Отсутствие Радужки Острота зрения менее 20%	Крипторхидизм Гипоспадия Гонадобластома Отсутствие (недоразвитие) яичников	Задержки в интеллектуальном развитии Задержки в развитии нервной системы

Консультации:

Генетик
Офтальмолог
Уролог (гинеколог)
Нефролог
Логопед
Дефектолог
Онколог

Ваши действия:

Предоставить консультации специалистов как можно скорее
Проговорить с родителями о рисках опухоли Вильмса и о возможностях раннего лечения

Ресурсы:

www.wagr.org

Пишите нам:
reachingout@wagr.org

