



SOCIALSTYRELSEN

WAGR syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

WAGR syndrom

Andre betegnelser: Wilms tumor-aniridi-urogenital misdannelse-mental retarderings syndrom

Beskrivelse WAGR er en forkortelse, hvor hvert bogstav står for et symptom eller en misdannelse. W står for Wilms tumor (en ondartet nyresvulst, der hovedsagelig rammer små børn), A er en forkortelse for Aniridi (fravær af regnbuehinden), G står for genital misdannelser (misdannelser af kønsorganer) og R er en forkortelse af udviklingshæmning (retardering). Aniridi er typisk det første tegn på WAGR syndrom. Andre øjenproblemer kan også være til stede, såsom uklarhed af øjets linse (grå stær), forhøjet tryk i øjnene (grøn stær), og ufrivillige øjenbevægelser (nystagmus). Syndromet skyldes en fejl på den korte arm af kromosom 11 (11p13) og forårsages næsten altid af en nymutation.

På et senere tidspunkt er det hensigten, at CSH får udarbejdet en længere beskrivelse af diagnosen. Men da sjældneområdet rummer så mange forskellige diagnoser, og områdets ressourcer er knappe, er vi nødt til at prioritere og kan ikke komme med en tidsramme.



SOCIALSTYRELSEN

- Nye tilfælde: Mindre end 1 af 100.000 fødsler. Da der fødes ca. 65.000 børn i Danmark er det altså mindre end et barn om året.
- Kilde: Den svenske socialstyrelses vidensdatabase om sjældne diagnoser
- Forfatter Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder
- Udarbejdet: August 2009
- Andre med samme diagnose? Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom
- Betydningen af en god udredning Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til Sjældne-netværket eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.
- Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.
- Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.
- For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.
- Mere faglig viden: Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering
Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100



SOCIALSTYRELSEN

Danske og nordiske rarelink.dk

links:

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [National Institutes of Health \(NIH\)](http://www.nih.gov) [Office of rare diseases \(ORD\)](http://www.ord.nih.gov)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.



SOCIALSTYRELSEN

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Children's Hospital Boston

Et af USA's største børnehospitaler beliggende i Boston. De har en række beskrivelser på engelsk af sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.