

Informatie over het WAGR syndroom

Wat is het WAGR syndroom?

Het WAGR syndroom is een zeldzame aangeboren aandoening. Naar schatting wordt ongeveer 1 op 500.000 – 1.000.000 kinderen geboren met dit syndroom. De term 'WAGR' is een afkorting van de meest voorkomende kenmerken: 'Wilms tumor, 'Aniridie, 'Genitaal- en urinewegafwijkingen en ontwikkelingsachterstand (in het Engels: "Range of developmental delays").

Kinderen met WAGR hebben een verhoogd risico op Wilms tumoren. Een Wilms tumor is een zeldzame vorm van nierkanker, die voorkomt op de kinderleeftijd. Naar schatting hebben kinderen met WAGR een kans van 45-60% om een Wilms tumor te krijgen.

Bij kinderen met WAGR ontbreekt het regenboogvlies (de iris) in het oog geheel of gedeeltelijk. Dit heet aniridie. Hierdoor zijn kinderen en volwassenen met WAGR slechtziend of zelfs blind. Ook andere oogproblemen kunnen optreden, zoals glaucoom (een verhoogde oogdruk) en staar (vertroebeling van de lens). Vaak wordt het ontbreken van de iris al bij de geboorte opgemerkt. Andere kenmerken van WAGR zijn afwijkingen aan de geslachtsorganen en urinewegen. Bij jongens is het bijvoorbeeld mogelijk dat de zaadballen niet zijn ingedaald of dat de plasbuis te kort is. Bij meisjes kan het voorkomen dat de baarmoeder en/of eierstokken niet goed zijn aangelegd. Ook is het mogelijk dat het geslacht bij de geboorte niet direct duidelijk is. Ongeveer de helft van de personen met WAGR ontwikkelt in de loop van het leven nierfalen. De nieren werken dan niet meer goed en dit heeft soms tot gevolg dat dialyse (een kunstnier) of een niertransplantatie nodig is. Een levenslange controle van de nierfunctie is daarom noodzakelijk.

Kinderen met WAGR hebben regelmatig leerproblemen, gedragsproblemen en kenmerken van autisme. De ontwikkeling kan vertraagd zijn. Op volwassen leeftijd heeft ongeveer 70% van alle personen met WAGR een verstandelijke beperking. Dit is per persoon echter sterk verschillend. Er zijn ook personen met WAGR die geen verstandelijke beperking of gedragsproblemen hebben. Ten slotte hebben personen met WAGR vaker overgewicht, luchtwegklachten en spier- en skeletproblemen, zoals een verlaagde of verhoogde spierspanning of een verkromming van de rug (scoliose). Ook komt een ontsteking van de alveesklier soms voor bij personen met WAGR.

Welke medische adviezen zijn er?

De volgende adviezen gelden momenteel:

- Vanaf het moment van diagnose op de kinderleeftijd: een driemaandelijke screening op Wilms tumoren door middel van een echo-onderzoek van de buik. Momenteel is het advies om te screenen tot de leeftijd van 8 jaar. In overleg met de kideroncoloog, kan in sommige gevallen een langere screening worden aangeraden.
- Evaluatie door een uroloog en/of gynaecoloog bij (verdenking op) afwijkingen aan de geslachtsorganen of urinewegen. Hierbij dient ook aandacht te worden besteed aan de kleine kans op een zeldzame tumor (gonadoblastoom) die kan ontstaan bij een afwijkende ontwikkeling van de geslachtsorganen.
- Levenslang: een jaarlijkse controle van de nierfunctie door middel van een urineonderzoek en het meten van de bloeddruk.
- Vanaf het moment van diagnose op de kinderleeftijd: regelmatige controles bij een kinderarts om ontwikkelings-, gedrags- of leerproblemen vroegtijdig te signaleren en zo nodig begeleiding in te schakelen.

- Regelmatige controle bij een oogarts; vroegtijdig inzetten van hulpmiddelen bij slechtziendheid/blindheid.
- Evaluatie van het gehoor en de spraakontwikkeling; hoewel gehoortesten bij kinderen met WAGR vaak normaal zijn, hebben zij meer moeite met het verwerken van geluid. Dit kan de spraakontwikkeling vertragen.

Een algemeen kinderarts of kindernefroloog is meestal het eerste aanspreekpunt en kan aanvullende zorg inschakelen, zoals fysiotherapie, ergotherapie en logopedie. Op volwassen leeftijd kan de zorg worden overgedragen aan een nefroloog en/of kan een Arts Verstandelijk Gehandicapten (AVG-arts) de zorg coördineren die personen met WAGR nodig hebben.

Wat is de oorzaak?

Chromosomen zijn de dragers van ons erfelijk materiaal (DNA). WAGR ontstaat doordat er een stukje DNA van de korte arm van chromosoom 11 ontbreekt: dit heet een '11p13 deletie'.

Hoe erft WAGR syndroom over?

WAGR ontstaat bijna altijd 'de novo'. Dat betekent dat de chromosoomafwijking in de eicel, de spermacel of kort na de bevruchting is ontstaan. Om die reden is iemand met WAGR meestal de eerste persoon in de familie met deze aandoening.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Personen met WAGR kunnen de chromosoomafwijking doorgeven aan hun eigen kinderen. De kans hierop is 50% (1 op 2). Voor zover bekend, zijn er op dit moment geen personen met WAGR die kinderen hebben gekregen.

Hoewel de kans erg klein is dat gezonde ouders een tweede kind met WAGR krijgen (dit is tot nu toe nog nooit beschreven), is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind ook (een verhoogde kans op) WAGR heeft.

In zeldzame gevallen zijn bij één van de ouders stukjes chromosoom van plaats verwisseld (een 'translocatie' genoemd), waardoor de kans op WAGR bij het nageslacht verhoogd is. Dit kan met genetisch onderzoek bij ouders al vóór een eventuele zwangerschap worden onderzocht.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op:

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

- <https://erfelijkheid.nl/ziektes/wagr-syndroom> (Informatie van het Erfocentrum over WAGR)
- WAGR syndroom Nederland: <https://www.facebook.com/wagrsyndroom/>
- International WAGR Syndrome Association (IWSA): <http://wagr.org/> (Engelstalige website)

De IWSA organiseert jaarlijks bijeenkomsten voor kinderen/volwassenen met WAGR en hun familie, sinds kort ook in Europa. Zie hiervoor: <https://wagr.org/wagr-weekends/>