

# WAGR-syndromet

Barn som föds med WAGR-syndromet saknar stora delar av regnbågshinnan i ögonen och är mycket ljuskänsliga. De har också nedsatt syn. Det är vanligt att barnen har missbildningar i könsorgan och urinvägar. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig eller måttlig.

WAGR-syndromet orsakas i de flesta fall av en nymutation. I Sverige föds ett barn ungefär vart femte år med syndromet.

## SYM TOM

Barn med WAGR-syndromet saknar stora delar av regnbågshinnan i ögonen. Det gör barnen ljuskänsliga. Barnens syn är också nedsatt. Efter hand märks även andra ögonförändringar. Vanligast är förändringar på hornhinnan. Grå och grön starr är vanligt.

Hos pojkar med syndromet är det vanligt att testiklarna inte vandrat ner i pungen. Urinrörsmynningen kan vara felplacerad. Flickor med syndromet kan ha missbildningar av livmodern och äggstockarna.

Njurarnas funktion kan vara nedsatt. Ungefär hälften av barnen utvecklar Wilms tumör som är en elakartad njur-tumör. Oftast diagnostiseras tumören före fem års ålder.

De flesta med WAGR-syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning. En del har adhd och autism.

Hos några leder syndromet till övervikt.

## ORSAK

WAGR-syndromet orsakas av att en liten del saknas på en av kromosomerna i kromosompar 11.

## BEHANDLING

En ögonläkare undersöker barnen tidigt. De kan behöva glasögon och andra synhjälpmedel. Syndromet gör att hornhinnan är mycket känslig. Kontaktlinser får därför inte användas. Ögondroppar är en viktig del av behandlingen men de måste vara utan konserveringsmedel.

Missbildningar i könsorgan och urinvägar opereras.

Barnens njurar undersöks regelbundet. Barn som har Wilms tumör behandlas med läkemedel och operation. De flesta blir friska från tumören.

Barn och vuxna behöver synhabilitering och andra habiliteringsinsatser. Vuxna behöver fortsatt medicinsk uppföljning. Många behöver också stöd i det dagliga livet.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Resurscenter syn finns i Stockholm och Örebro. De gör specialpedagogiska utredningar för barn och ungdomar med nedsatt syn och andra funktionsnedsättningar.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

## INTRESSEORGANISATIONER

Aniridi Sverige

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning

Njurförbundet

SRF, Synskadades Riksförbund

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om WAGR-syndromet som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

### Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juni 2018.