

WAGR 症候群

WAGR Syndrome

疾病簡介

1978 年由 Riccardi 等人將具有第 11 號染色體短臂(11p)上發生缺失，同時患有威爾姆氏腫瘤 (Wilms' tumor)、虹膜缺損(Aniridia)、泌尿生系統異常(Genitourinary Malformations)與智能障礙 (Mental Retardation)等上述臨床症狀的患者，定義為 WAGR 症候群。大多數患者皆於 11p13 位置發生缺失，包含 PAX6 等基因，其患者臨床上會有生長遲緩、心智不足症狀。另外，WT1 基因缺失，會導致泌尿生殖器方面的異常，以及易傾向發生威爾姆氏腫瘤 (Wilms' tumor)。

發生率

WAGR 症候群的發生率約為 1/1,000,000~2/1,000,000。據估計，1/3 無虹膜症的患者，同時也患有 WAGR 症候群；每 1,000 例威爾姆氏腫瘤的患者，約有 7 例同時也患有 WAGR 症候群。

遺傳模式

通常為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程中或胎兒早期發育過程，隨機發生染色體缺失而致病。少數案例因親代帶有平衡性轉位的染色體所致，需父母進行染色體確認。

臨床症狀

患者通常會有多處身體系統異常，常見臨床表徵為無虹膜症，患者因虹膜缺損，而導致視敏度降低、對光敏感(畏光)等；另外，還可能出現其他眼部問題，例如水晶體混濁(白內障)、眼壓升高(青光眼)，以及不隨意的眼球運動(眼球震顫)；45~60%患者具有威爾姆氏腫瘤，為一種罕見的腎臟腫瘤，多數患者約 1~5 歲時被診斷出來；男性患者其泌尿生殖系統異常的發生率高於女性，最常見的異常是隱睾症，而女性患者可能有性腺退化及具有雙角子宮等。部分患者有智能障礙、精神或行為問題，包括抑鬱、焦慮症、注意力不集中、過動、或自閉症等，影響患者的溝通與社交能力。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. 罕見疾病一點通
2. 中華民國兒童癌症基金會
3. MedlinePlus

