



ПАМЯТКА

**пациенту с WAGR
синдромом**

Данная памятка была напечатана при поддержке
Фонда Президентских Грантов.



www.WAGR.org

сайт Международной Ассоциации синдрома WAGR – IWSA

Более подробную информацию на русском языке
можно получить здесь

<http://www.aniridia.ru/wagr-syndrome>

Что такое WAGR синдром?

- **аниридия,**
- **опухоль Вильмса,**
- **урогенитальные аномалии и/или гонадобластома,**
- **задержки психомоторного развития,**
- **WAGRO** – разновидность синдрома WAGR в сочетании с ожирением.

Недавно ученые определили еще 2 заболевания, которые могут быть также включены в синдром WAGR, но не входят в его аббревиатуру:

- **Хроническая почечная недостаточность.** Дети с синдромом WAGR в 60 % случаев подвержены хронической почечной недостаточности, как правило, возникающей в подростковом возрасте. WAGR пациенты должны регулярно обследоваться на предмет белка в моче. Такие пациенты обычно имеют также высокий уровень холестерина и высокое кровяное давление. Показаны контроль креатинина крови и наблюдение у нефролога.
- **Панкреатит** (воспаление поджелудочной железы) Препарат пропофол (препарат обычно используется для общей анестезии) следует использовать с большой осторожностью, так как при высоком уровне холестерина у пациента он может вызвать приступ острого панкреатита.

Генетика Генетика WAGR синдрома

Возможные нарушения:

- **Ген PAX6** – аниридия
- **Ген WT1** – опухоль Вильмса
- **Ген BDNF** – отставание в умственном развитии, ожирение и нарушение чувствительности к боли).

При WAGR синдроме помимо мутации в гене **PAX6**, задеваются некоторые соседние гены в короткой части 11-ой хромосомы. Это, в первую очередь, ген **WT1**. Мутации в гене WT1 указывают на 50% вероятность развития у данного пациента нефробластомы (опухоли Вильмса)

Если у ребенка с WAGR синдромом задет еще и ген **BDNF**, то у такого пациента возможна умственная отсталость. Она связана с

нарушениями процессов доставки информации в мозг и ее обработки. Сейчас американские ученые пытаются применить методы генной терапии к данному гену. Тогда проблема отставания в умственном развитии будет решена. Помимо этого данный ген влияет на нарушение чувствительности к боли.

Что делать?

- Сдать генетические анализы в МГНЦ им.Бочкова (для граждан России сдача генетических анализов бесплатна, для граждан других стран, при невозможности оплатить из собственных средств, возможна оплата через Благотворительный фонд «Созидание» (документы для фонда высылаются всем зарегистрированным членам организации на почту).

Для этого нужно:

1. Позвонить в регистратуру МГНЦ **+7 495 111 0303**, назвать диагноз, ФИО, дату рождения ребенка и попросить записать на консультацию к КМН **Кадышеву В.В.** Вас поставят в лист ожидания.
2. Написать на почту **Кадышеву Виталию Викторовичу** **vvh.kad@gmail.com** или позвонить ему на рабочий номер тел. **+7 966 334 6000** с просьбой записать на прием и на сдачу ген. анализов.
- Если Вы из другого города и Вам негде остановиться в Москве, Вы стеснены в средствах, то можете воспользоваться бесплатной квартирой от фонда «Созидание» (записаться на проживание можно по тел **+7 902 504 3978**)
- Записаться на обследование в Аниридийный Центр к доктору **Сухановой Нателле Вахтанговне (+7 926 235 37 45, natelasukhanova@gmail.com)** или в клинику к доктору **Павленко Валерию Валерьевичу (+7 917 548 1010, doc.pavlenko@yandex.ru).**

Опухоль Вильмса – нефробластома

При опухоли Вильмса обычно (86% больных) поражается только одна почка, у 6% больных опухоль двухсторонняя, 8% больных

имеют множественные опухоли, развивающиеся в одной почке.

На первой стадии опухоль Вильмса , как правило, протекает бессимптомно. Далее у ребенка может появиться кровь в моче, потеря аппетита, потеря веса, слабость, лихорадка. Опухоль Вильмса обычно развивается в возрасте от года до пяти лет, чаще всего она дает о себе знать в возрасте 12- 28 месяцев. В некоторых случаях опухоль Вильмса была обнаружена в возрасте восьми лет, в единственном случае опухоль Вильмса появилась в возрасте 28 лет.

Пациенты WAGR должны проходить ультразвуковое обследование внутренних органов (УЗИ) каждые два-три месяца с момента постановки диагноза вплоть до достижения восьмилетнего возраста, затем – раз в полгода. Прогноз выживаемости при этой опухоли оптимистичный, в зависимости от проявления опухоли и стадии рака. Для лечения опухоли Вильмса может потребоваться химиотерапия, лучевая терапия или операция по удалению почки.

Мочеполовая система

- У детей, больных WAGR, могут быть выявлены, кроме аниридии и опухоли Вильмса также пороки мочеполовой системы.
- У мальчиков могут быть аномалии яичек и мочеполового канала.
- У девочек – аномалии в развитии яичников, маточных труб и влагалища. Не исключено развитие рака яичников. Особенность этих отклонений в том, что все они являются внутренними и поэтому могут быть часто недиагностированными.
- WAGR пациенты сразу после постановки диагноза должны сделать УЗИ мочеполовой системы.

Важно знать

- У 92% пациентов с WAGR замечены нарушения слуха и процесса обработки слуховой информации, в 5% случаев наблюдается потеря слуха;
- У 50% пациентов с WAGR отмечены нарушения восприятия боли (пониженная чувствительность).
- Если WAGR синдром сопровождается ожирением , то такой

синдром называется уже WAGRO. Современные ученые выяснили, что ожирение и переедание могут быть напрямую связаны с WAGR. Причина в том, что ген ожирения может быть расположен в той же хромосоме, что и гены, ответственные за WAGR .

- Детей с WAGR очень важно с самого раннего детства обучать языку жестов, это , в дальнейшем, поможет развить их речь. Нужно учитывать, что из-за нарушения передачи сигнала в мозг при повреждении BDNF могут быть проблемы с когнитивным развитием и общей адаптацией ребенка.
- Изучение синдрома WAGR в настоящее время проходит под эгидой Национального института здоровья ребенка и развития человека. (США).

Внимание

- Все капли, гели и мази, которыми Вы будете пользоваться, желателно должны быть без консервантов.
- Старайтесь избегать ношения контактных линз, имитирующих радужку, так как это может повредить и без того слабую роговицу.
- При врожденной аниридии (типичном «РАХ6-синдроме») противопоказаны операции по имплантации искусственной радужки. Такая операция показана при травматической аниридии, при врожденной она носит лишь косметический характер и может вызвать большое количество осложнений в хрупком «аниридийном глазу».
- К сожалению, другие глазные операции также могут привести к осложнениям. Старайтесь сохранять глаза Вашего ребенка, по-возможности, без операций (частая диагностика позволяет решать многие проблемы терапевтически - с помощью капель, мазей и гелей).
- Если все-таки операция на глаза неизбежна, старайтесь оперироваться у аниридийного хирурга (**КМН Павленко В.В. +7 917 548 1000, doc.pavlenko@yandex.ru**).
- При выполнении общей анестезии следует избегать препарат пропофол, так как при высоком уровне холестерина у пациента он может вызвать приступ острого панкреатита.

Контакты:

Icare home можно купить здесь: www.intelmed.ru, тел. **+7 911 700 8699**, для пациентов с аниридией и их докторов предусмотрена 30% скидка.

Благотворительный фонд «Созидание»:

bf-sozidanie@yandex.ru +7 499 308 5292, www.bf-sozidanie.ru (при недостатке финансовых возможностей помогут с покупкой прибора для измерения ВГД Icare, с покупкой средств реабилитации: лупы, видеоучебители, монокли, ортопедический стол для школьников и пр., с жильем в Москве на время обследования; для детей-инвалидов-отличников в фонде работает программа 5+, когда детям ежемесячно выплачивается стипендия в размере 5000 руб.)

Благотворительный фонд «Детский взгляд»:

https://kids-vision.ru, info@kids-vision.ru , +7 495 749 04 49 (фонд помогает подопечным нашей организации с приобретением солнцезащитных очков и рецептурных очков любой сложности, а также, при необходимости, оплачивает хирургию).

Контакты Межрегионального центра помощи больным аниридией «Радужка»:

www.aniridia.ru, info@aniridia.ru, тел. +7 985 882 5169, Генинг Галина Николаевна.

сайт Международной Ассоциации синдрома WAGR – IWSA
www.WAGR.org

Более подробную информацию на русском языке можно получить здесь <http://www.aniridia.ru/wagr-syndrome>.



Межрегиональный центр
помощи больным аниридией
«Радужка»



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ
ФОНДА
ПРЕЗИДЕНТСКИХ
ГРАНТОВ

Памятка выпущена
при поддержке Фонда президентских грантов