



WAGR症候群 健康管理と疾患概要

※集団外来開催時の資料を基本にしています。

※改訂を加えていますが情報が古い場合があります

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

集団外来開催日：2012年10月9日(第1回WAGR症候群)
最終レビュー日：2025年12月1日

平成24年10月9日(火)

WAGR症候群外来

遺伝科 大橋博文

無虹彩症

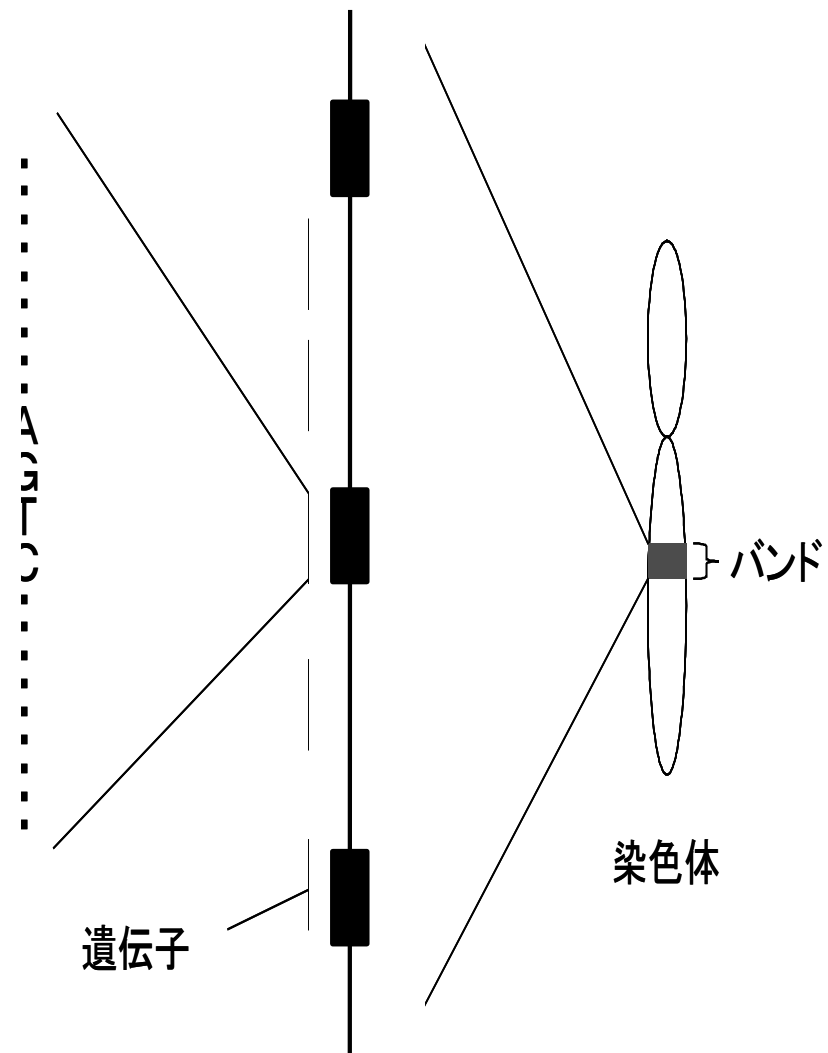
- 約5万人に1人
- 常染色体顕性遺伝性疾患
- 眼症状
 - 視力障害(0.1程度)、眼振、緑内障、白内障、斜視、水晶体偏位、角膜混濁、黄斑低形成、視神経低形成など
- Wilms腫瘍の合併リスク

WAGR症候群

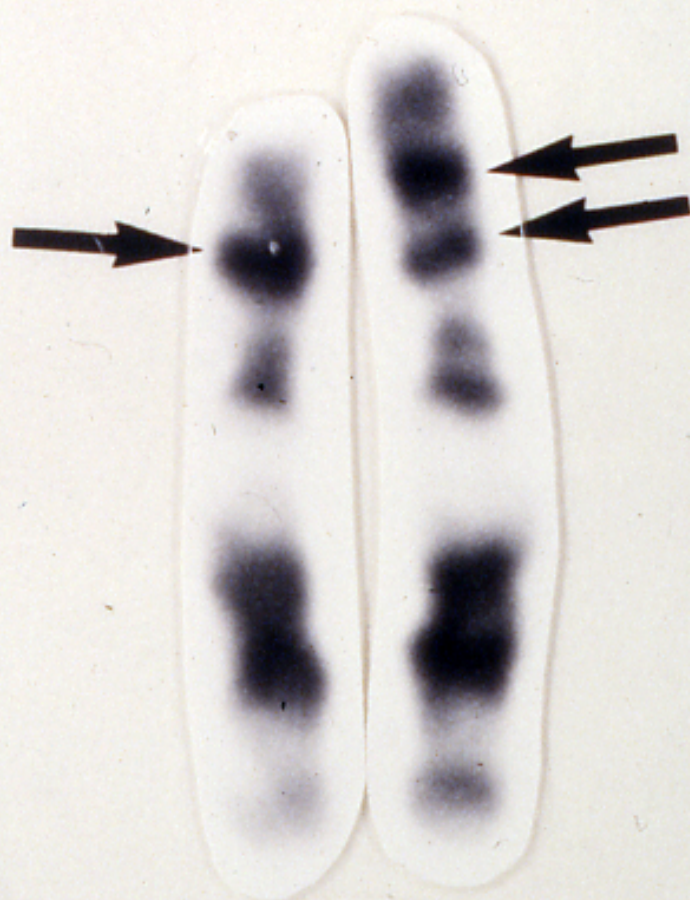
- W --- Wilms腫瘍
- A --- 無虹彩症(Aniridia)
- G --- 泌尿生殖器異常
(Genital anomalies)
- R --- 発達の遅れ(Retardation)

WAGR症候群の医学史

- 1953 -- 無虹彩症とWilms腫瘍の関連？
- 1964 -- 上記が確認される
 - Wilms腫瘍400例に無虹彩併発6例、発達の遅れ3例。その後、泌尿生殖器異常の合併も観察
- 1978 -- 11番染色体短腕p13の欠失例
- 1990 -- 無虹彩症のPAX6遺伝子同定
- 1991 -- Wilms腫瘍のWT1遺伝子同定
- 2003 – 長期的な腎合併症への注意を



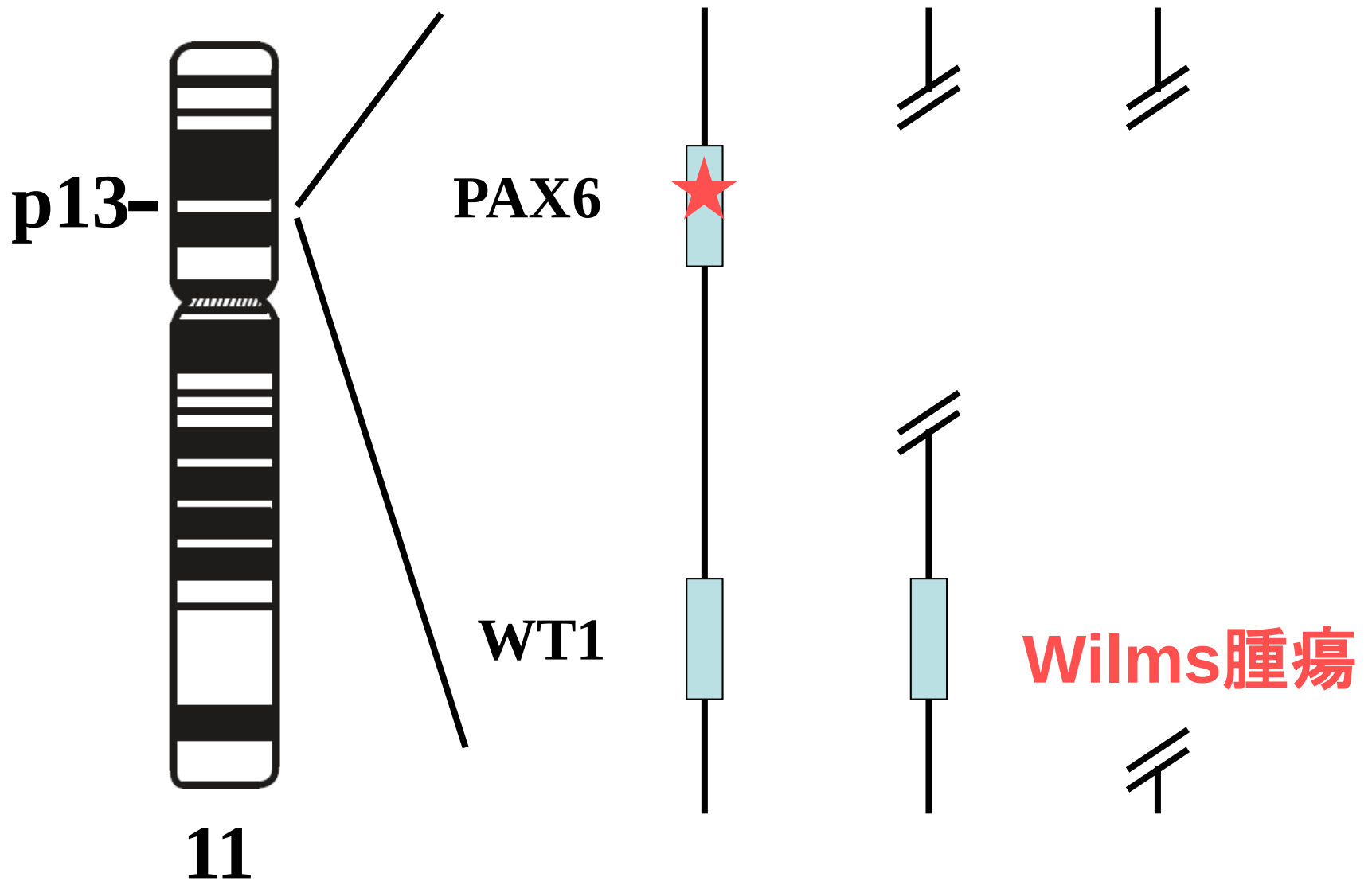
遺伝子は1バンドに約50個



del (11) 11

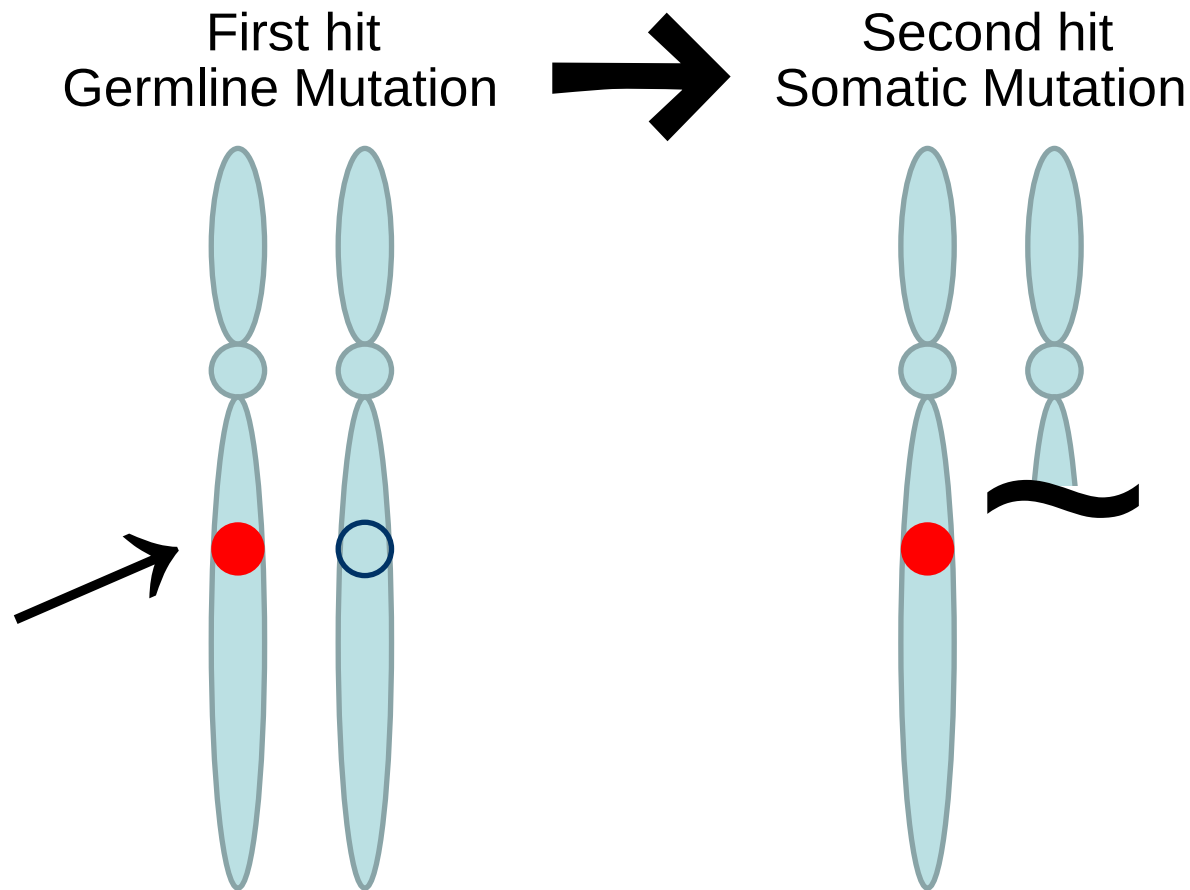


11



無虹彩症の遺伝的病因分類

Knudsonのtwo hit theory (癌抑制遺伝子)



無虹彩症18例の分析

- 8例が WT1 欠失あり
 - そのうち4例がWilms腫瘍発症
- 10例はWT1欠失なし
 - Wilms腫瘍発症例はなし
- 染色体G分染のみでの評価では不十分でFISHの併用が有用

Prediction by FISH analysis of the occurrence of Wilms tumor in aniridia patients.

Muto R, Yamamori S, Ohashi H, Osawa M.
Am J Med Genet 108:285-9, 2002

- 無虹彩症患者102例中29 例がWT1を欠失
- そのうちの13例 (45%) がWilms 腫瘍発生
- 非欠失例に腫瘍発生はなし

Wilms腫瘍について

- 診断の時期（中央値）：22ヶ月
 - 非WAGRでは39ヶ月
- 両側性：17%
 - 非WAGRでは6%
- ほとんどは6歳までの発症
- 治療成績は良好

無虹彩症におけるWilms腫瘍に備えたフォローアップ指針

- FISH法でWT1の欠失例は少なくとも3ヶ月以内の間隔で8歳まで腹部エコースクリーニング。
- Wilms腫瘍の早期発見によりできるだけ腎機能温存的な治療計画をめざす。
- Wilms腫瘍を発生しなかった無虹彩症においても、WT1欠失を認める場合には、腎機能について長期フォローアップ。

WT1遺伝子の働き

- 腫瘍発生抑制機能
 - Wilms腫瘍
- 腎泌尿生殖器発生への関わり
 - 腎泌尿生殖器発生異常（腎形成異常、停留精巣、尿道下裂）
- 腎糸球体機能の維持
 - 腎機能不全

腎症について

- 長期的には腎機能障害に至る心配がある(巣状糸球体硬化症)。
- 腎臓科によるフォロー: 検尿(タンパク)、血圧の継続的チェック。治療。
- 体重コントロール(肥満予防)。

その他

- 成長、発達と精神心理
 - 低身長、肥満、発達の遅れ、ADHD、自閉傾向、不安症、うつ、強迫神経症
- 骨格
 - 内反足、重複母趾、脊椎弯曲
- 耳鼻科
 - 中耳炎、副鼻腔炎
- 消化器
 - 膵炎
- 歯科異常

関連する科・部門

- 眼科
- 放射線科
- 血液腫瘍科(外科)
- 腎臓科
- 泌尿器科
- 発達・心理
- 整形外科
- 栄養指導
- 歯科

遺伝科