

syndroom van Wagner

WAGNER SYNDROME

nieuwsbrief - newsletter - bulletin d'information - 2009 juli - vol 1. no. 1

Website leidt tot online onderzoek

Glaucoom is voortschrijdende schade aan de oogzenuw die zorgt voor specifieke gezichtsvelddefecten. Jansen claimde in zijn proefschrift (1966) dat 50% van de mensen met Wagner die hij onderzocht, glaucoom had. Eertijds zag men verhoogde oogdruk echter als een symptoom van glaucoom, tegenwoordig wordt het gezien als een risicofactor.

Die constatering van Jansen heeft ertoe geleid dat lange tijd werd aangenomen dat glaucoom deel uit maakt van het syndroom, terwijl er niet of nauwelijks sprake is van glaucomateuze schade.

In deze familie is een verhoogde oogdruk overduidelijk. De gemiddelde oogdruk bij 24 mensen was 21,32 mgHg, terwijl die bij een gemiddelde bevolking 15,5 mgHg is.

In andere Wagnerfamilies is soms ook sprake van glaucoom. Maar ook daarvan weten we meestal niet of men verhoogde oogdruk gelijk stelde aan glaucoom of niet. En soms wordt ook een slecht ontwikkelde voorste oogkamer genoemd, die mogelijk tot een slechtere afvoer van kamerwater kan zorgen en dus voor een verhoging van de oogdruk.

Ook wil vitreoretinale chirurgie nog wel eens leiden tot verhoging van de oogdruk / glaucoom. In families met Wagner komen dergelijke operaties regelmatig voor, en dus zal dat hier en daar ook tot verhoogde oogdruk leiden. Zie daarvoor ook het artikel van Bill Aylward en anderen die zeggen dat dat zich voordoet in 20-30% van de gevallen.

Het is belangrijk om vast te stellen of er sprake is van verhoogde oogdruk bij mensen met het syndroom van Wagner en of dat dan leidt tot glaucomateuze schade. Als dat laatste niet het geval is, zal immers een andere therapie voor de hand liggen.

Om te beginnen zullen leden van de familie die destijds door Jansen zijn onderzocht tijdens een regulier bezoek aan de polikliniek in Nijmegen bekeken worden of er sprake is van hoge oogdruk of van glaucomateuze schade.

Afhankelijk van het resultaat zullen daarna ook andere families in het onderzoek worden betrokken. Artsen / onderzoekers uit Iowa (USA), Tokushima

(Japan) en Zürich (Zwitserland), die al eerder ook publiceerden over hun eigen patiënten met Wagner, hebben hun medewerking toegezegd.

Oogartsen kunnen het formulier downloaden, al of niet op initiatief van hun patiënten, en na invulling, toesturen aan hun collega Mauk Tilanus (UMCN, email adres op het formulier).

Het formulier vind je binnenkort op de site onder 'online research', net als de disc damage likelihood scale, waarmee een oogarts de mate van eventuele schade aan de oogzenuw kan bepalen en de adls, waarmee de kamerhoek kan worden gekwalificeerd.

'Nieuwe' familie

Deze website heeft een grote nieuwe familie in Nederland opgeleverd met het syndroom van Wagner. Dat wil zeggen, deze familie was nog niet bekend bij onderzoekers. Binnenkort wordt ook bij hen vastgesteld welke genmutatie aan de orde is.

Hoe oud is Wagner?

Aan de hand van de lengte van het stukje chromosoom dat mensen met Wagner gemeenschappelijk hebben, is bij benadering vast te stellen hoelang geleden het gen is gemuteerd bij één persoon, die het vervolgens aan zijn of haar nakomelingen heeft doorgegeven. Volgens prof. Frans Cremers hoofd van de afdeling moleculaire genetica van het instituut Human Genetics zou de mutatie nog geen 1000 jaar oud zijn. Betrekkelijk jong, vinden genetici dat.



Hans Wagner

Nieuwsbrief

Hebben je familieleden zich nog niet aangemeld voor deze nieuwsbrief? Meld ze aan via de website!



www.wagnersyndrome.eu

PO box 501, 5000 AM Tilburg

T 00 31 13 580 14 22

E info@wagnersyndrome.eu