

# syndroom van Wagner

WAGNER SYNDROME

nieuwsbrief - newsletter - lettre d'information - 2009 november - vol 1. no. 3

## 'Nieuwe' families

De grote familie, afkomstig uit de regio Boekel, Venray en omstreken, die is gevonden door een aanmelding voor onze nieuwsbrief, heeft dezelfde genmutatie als 5 andere Nederlandse families. Onderzoekers gingen ervan uit dat dat het geval zou zijn, omdat zij binnen het gebied wonen waar ook de andere 5 families woonachtig zijn of hun roots hebben.

Omdat al deze families precies dezelfde genmutatie hebben, behoren ze tot dezelfde stamboom. Allemaal familie dus. Omdat de genmutatie waarschijnlijk zo'n 1000 jaar oud is, kan de link tussen de families niet eenvoudig worden gelegd. Zie voor de verspreiding van de Wagners in Nederland de pagina 'samenvatting' op de site.

Daar ook uitleg wat de precieze betekenis is van de aanduiding van de mutatie met  $c.4004-5T>C$ .



Ook in Frankrijk is dit voorjaar een 'nieuwe' familie gemeld. Dat gebeurde op de jaarvergadering van de Franse oogartsenvereniging. Naast de Wagners in Lyon, is er nu ook een familie beschreven in Parijs met een genetische afwijking in het Versican gen. Zij melden een niet eerder genoemd fenomeen: een chronische verbreking van de bloed-kamerwater barriere, dan kan, hoeft niet, een verhoogde oogdruk verklaren. Een artikel is in voorbereiding.

Op dezelfde vergadering maakte een Algerijnse oogarts melding van een Algerijns meisje met vermoedelijk het syndroom van Wagner.

Ook een nieuwe familie in de USA, in Durham, North Carolina. De publicatie daarover, waarin een nieuwe splice variant in het Versican gen (5q14.3) wordt gemeld in exon 8, wordt verwacht in november van dit jaar.

## Stamcel- en gentherapie

Op 9 oktober hield prof Frans Cremers een spreekbeurt over de omvangrijke screening naar erfelijke retinale aandoeningen die binnenkort van start gaat. Het is de bedoeling dat in 2015 75% van al deze aandoeningen in kaart is gebracht. Voor dit project werkt de universiteit van Nijmegen samen met een aantal academische centra.

De verhandeling van prof Jan van Meurs op dezelfde bijeenkomst ging over leeftijdsgebonden maculadegeneratie en de mogelijkheden van microchirurgie en stamcel therapie. Omdat in dit verhaal ook veel duidelijk werd over de anatomie van het netvlies en hoe dat kan worden gerepareerd, hebben we dit op de website gezet.

## Nu op 2!

Zoek je op Google naar Wagner syndrome dan tref je deze site aan op nummer 2. Doe je dat met Syndroom van Wagner dan staat hij zelfs op 1!

## Nieuw op de site

- Franse vertaling symptomen
- pagina's links (Engels / Nederlands)
- pagina stam cell / gentherapie (Engels)
- pagina nieuwe technologie in netvlieschirurgie
- anatomie van het netvlies
- nieuwe links naar testen van kleurenzien en gezichtsveld

Mis je iets op de website? Laat het ons weten, dan doen we een poging daaraan tegemoet te komen. Meelezen? Nog niet aangemeld voor de nieuwsbrief? Zonde! Meld je nu aan!



[www.syndroomvanwagner.nl](http://www.syndroomvanwagner.nl)  
PO box 501, 5000 AM Tilburg  
T 00 31 13 580 14 22  
E [info@wagnersyndrome.eu](mailto:info@wagnersyndrome.eu)