

>> JOHN MORRIS: Guten Morgen allerseits. Wir fangen gleich an. Ich erlaube allen Teilnehmern, hereinzukommen.

Guten Abend allerseits. Willkommen zum virtuellen Wochenende der Internationalen WAGR-Syndrom-Vereinigung. Es tut uns leid, dass wir eine kleine Verzögerung hatten, und wir hoffen, dass alle angekommen sind und beginnen, daran teilzunehmen. Wir lassen unsere Dolmetscher einrichten. Wir hatten ein kleines Problem, und ich entschuldige mich für die Verzögerung.

Vor Beginn unserer Konferenz möchte ich sicherstellen, dass jeder auf den bevorzugten Sprachkanal zugreifen kann. Ich habe diese Anweisungen vor einiger Zeit gesendet, aber diejenigen, die sie möglicherweise verpasst haben, werde ich überprüfen, wie sie darauf zugreifen. Auf Ihrem Computer sehen Sie unten in der Zoom-Aktionsleiste ein rot

eingekreistes

Interpretationssymbol. Bitte wählen Sie das aus. Sie sehen eine Liste mit Sprachen. Bitte wählen Sie die beste Option der Sprachen, und ich werde Sie wissen, dass wir ein Problem zu haben, die italienischen und deutschen singen. Aber ich habe die Dolmetscherdienste, die versuchen, dabei zu helfen. Wenn es jetzt nicht funktioniert, schauen Sie bitte noch einmal vorbei. Und ich entschuldige mich für die Verzögerung und die technischen Schwierigkeiten. Das passiert heutzutage in einer virtuellen Welt. Wenn Sie auf einem Smart-Gerät darauf zugreifen, ist der Zugriff auf die Sprachen etwas anders. Sie sehen mit Zoom weitere Schaltflächen mit mehreren Punkten im unteren rechten Bildschirm. Bitte wählen Sie das, und es wird Sie auf den Bildschirm bringen, wo man select Sprache Interpretation. Bitte wählen Sie das aus. Von dort aus können Sie bestimmen, welche Sprache Sie

bevorzugen. Hoffentlich haben sich alle eingelebt und wir können diese wundervolle Veranstaltung gemeinsam genießen.

>> MS. MORRIS: Wir sind die Familie Morris - John und Beth und unsere beiden kleinen Mädchen. Wir sind sehr traurig, dass wir Sie dieses Jahr nicht mehr persönlich sehen können, aber wir sind dankbar für die Möglichkeit, uns durch die Technologie zu verbinden. Heute schließen sich uns heute 170 Registranten aus 29 Ländern an. Und wie ich e d erwähne , wir freuen uns, auf jede erdenkliche Weise zusammen sein zu können und diese Erfahrung gerne mit Ihnen allen zu teilen. Und wir danken Ihnen für Ihre Teilnahme.

>> JOHN MORRIS: Wiederum, wie Beth anspielte, ist es erstaunlich, wie viele Leute mit uns zusammenkommen konnten, obwohl wir es vermissen, dich persönlich zu sehen, aber es ist ziemlich cool zu sehen, wie verbunden

wir alle sind. Ich freue mich, dass Sie heute Zeit mit uns verbringen. Hier ist unsere Konferenz - Agenda für heute: Sobald unsere Einführung erfolgt ist, werden wir Shari Krantz geben Art und Weise, ou r Executive Director, dann Kelly Trout gehen die Leiter unserer Reseach und Medical Advocacy ist. Und dann zu unserer eigenen Jenny Gunckle zusammen mit Dr. Jen Kalish, die einen Vortrag über unsere Registry und einige wirklich aufregende Neuigkeiten halten, die daraus entstehen. Und th e n Dr. Sue Canova aus Russland wird einen Vortrag über sie wirklich aufregend Gesundheitsmodell geben , so weit als Leiter des Aniridia Centers am Research Center of Pediatrics. Und dann wird Dr. Peter Netland von der University of Virginia über Glaukom und Aniridie sprechen.

W ird gleich loslegen. Zuvor möchte ich noch ein paar Dinge in Bezug auf Zoom durchgehen, damit alle Bescheid wissen. Wenn Sie mit der Maus oben oder

unten über den Bildschirm fahren, sehen Sie die Zoom-Aktionsleiste. Sie erhalten eine Q & A sehen, die eine Gelegenheit questi fragen o ns von einem der Moderatoren. Wir werden alles in unserer Macht Stehende tun, um einige dieser Fragen während der heutigen Konferenz zu beantworten. Ähnlich wie im letzten Jahr alle Fragen, die während der Konferenz angesprochen werden wir alles versuchen, um zu vollenden und gibt appropriat nicht e - Antworten, und wir werden diejenigen sowohl per E - Mail und über Facebook nach der Konferenz senden. Eine andere Möglichkeit ist der Chatroom. Das ist Ihre Gelegenheit, mit den Teilnehmern ins Gespräch zu kommen. Am Ende werden wir für ein Bild Schnittstelle Gerade jetzt keiner von th e Teilnehmer einander sehen können, aber ich lade Sie den Chatraum zu benutzen, um jemand zu sagen, hallo. Ich möchte Sie bitten, den Chatroom für Diskussionen zu nutzen und die Fragen und Antworten für Fragen zu

nutzen. Bitte! Auch manchmal wie jetzt wirst du mein Gesicht sehen. Sie können die Moderatorenbox verschieben, indem Sie darauf klicken und sie über Ihren Bildschirm schieben. Ich möchte sicherstellen, dass alle wissen, dass wir gerade Live-Streaming auf Facebook durchführen. Das ist eine weitere Gelegenheit für jeden, der es auf Facebook sehen möchte. Und wir sind recording. Diese Aufnahmen werden per E-Mail verschickt, aber auch auf unserer neu gestalteten Website gespeichert. Das Letzte, was, bevor ich es zu Shari geben: Am Ende bitte bleiben, weil ich alle in als Diskussionssteilnehmer ziehen werde und laden Sie Ihre vid zu verwenden, e o - Feed und ein Bild zu machen. Letztes Jahr war es eine wirklich großartige Erfahrung, bei der viele Leute zusammengehalten und miteinander in Kontakt getreten sind, und ich hoffe, dass wir das dieses Jahr wiederholen können.

Unsere erste Rednerin ist heute Shari Krantz, Executive Director. Sie ist unsere erste Mitarbeiterin. 2017 war sie die erste Exekutivdirektorin der IWSA. Sie dient der IWSA seit 2006, als bei ihrer Tochter Amy das Mosaik-WAGR-Syndrom diagnostiziert wurde. Shari hat in zahlreichen Rollen für die Organisation von einem Freiwilligen, Vorstandsmitglied, arbeitete bei, Vorsitz, Ko-Vorsitzender. Und mit Amy und ihren beiden erwachsenen Söhnen hat Sherry drei WAGR-Treffen in Maryland veranstaltet, IWSA-Familien auf der ganzen Welt getroffen und unterstützt, und weitere Wilms-Tumorforschung sind zwei ihrer Leidenschaften. Heute ist sie gehen zu provide uns einen Überblick über einige IWSA Aktivitäten.

>>SHARI KRANTZ: Hallo, ich bin Shari Krantz, Geschäftsführerin der Internationalen WAGR-Vereinigung. Hier sind wir wieder auf Zoom, um das WAGR-Wochenende zu feiern. Obwohl wir

die persönlichen Treffen vermissen, ist es wunderbar, dass heute so viele Familien auf der ganzen Welt zusammen sein können. Wir haben fast 170 Leute, die sich für die Teilnahme angemeldet haben.

Für diejenigen unter Ihnen, die es nicht wissen, die International WAGR Syndrome Association ist eine gemeinnützige Organisation, die von einem Vorstand geleitet wird, der den strategischen Plan zur Lenkung der Aktivitäten erstellt. Das Tagesgeschäft wird von mir, dem Executive Director, geleitet und Projekte auf der ganzen Welt werden von Freiwilligen durchgeführt. Gemeinsam sind wir vertreten und Unterstützung 214 Mitgliedsfamilien in 43 Ländern. Der Vorstand ist eine Gruppe engagierter Freiwilliger, die sich mindestens einmal im Monat treffen. Kelly Trout ist eine der Gründerinnen der IWSA und leitet derzeit den Vorstand als Vorsitzende. Kelly dient auch als



Direktor für Forschung und Medical Advocacy eine d oft Vorträge über WAGR - Syndrom ist eingeladen , auf der ganzen Welt auf Konferenzen und Tagungen zu machen.

John Morris kommt zu Kelly und ist Vorstandssekretär. Bei forschungsbezogenen Projekten arbeitet er eng mit ihr zusammen. John und seine Frau Beth gründeten ihre Familienstiftung Miranda's Mission, die die Forschung unterstützt und jedes Jahr großzügig an die IWSA spendet.

Nikki Hoffman ist so viel mehr die Schatzmeisterin des Vorstands. Nikki ist CPA und gemeinnützige Beraterin der IWSA. Der Verwaltungsrat verlässt sich auf die Expertise von Nikki, um sicherzustellen, dass alle Fonds angemessen verwaltet werden. Linda van de Sande ist das erste internationale Mitglied des IWSA-Vorstands und lebt in Belgien. Sie ist auch die IWSA

europäischen Vertreter und arbeitet mit dem Vorstand zu der Verfügbarkeit und den Zugang zu erhöhen f ormationen zur Unterstützung außerhalb der USA für Familien.

Jenny ist im Vorstand und engagiert sich für das WAGR-Patientenregister. Sie arbeitet im Team und ist daran interessiert, die Forschung zum WAGR-Syndrom voranzutreiben. Jenny und ihre Familie gründeten WAGR Warriors, eine Familienstiftung, die das IwSA und die Forschung zum WAGR-Syndrom unterstützt. Jenny ist die kreative Person hinter den Kampagnen für den WAGR Awareness Day, das Patientenregister und mehr.

Tom Cox ist seit mehr als einem Jahrzehnt im Vorstand tätig und war das erste männliche Vorstandsmitglied der IWSA . Tom und seine Familie haben das WAGR Weekend zweimal gepostet. Einmal in

Pennsylvania und zuletzt in South Carolina.

Rhonda Sena ist Mitglied des Verwaltungsrats, aber Emeritus des Verwaltungsrats, was bedeutet, dass sie an Sitzungen teilnimmt, aber nicht abstimmt. R Honda diente dazu, die IWSA etwa 20 Jahren in einer Vielzahl von Rollen als Bildungsberater einschließlich.

Eine der wichtigsten Aufgaben des Vorstands besteht darin, sicherzustellen, dass alle Aktivitäten dem strategischen Plan folgen. Die Mission ist ziemlich einfach. Es besteht aus drei Teilen: Bewusstsein, Forschung und Unterstützung. Ich werde ein wenig über jede dieser Komponenten teilen. Aber erste Fotos wie diese stellen die Familien dar, die die IWSA unterstützt und denen sie dient - Familien wie Ihre und meine.

Vor einigen Jahren hat die IWSA damit begonnen, eine jährliche Wirkungserklärung zu erstellen, um einen Überblick über die Ergebnisse des Jahres zu geben. Wer hätte gedacht, dass 2020 ein Jahr wird, das wir nie vergessen werden. Die weltweite Pandemie betraf alle und alles sowie die IWSA-Pläne für das Jahr. Wir freuen uns, die IWSA drastisch zu berichten, dass während unsere Pläne geändert umgruppiert und erreicht einige greine t Dinge im Jahr 2020.

Awareness: Awareness hat mit dem WAGR-Syndrom zu tun? Was sind die Komplikationen? Wo finde ich Informationen? Wenn wir sagen, Bewusstsein fördern, meinen wir wirklich, das Wissen über eine seltene Erkrankung zu erhöhen - Wissen für medizinisches Fachpersonal, Pädagogen, Familien und Pflegekräfte. Die IWSA tut dies, indem sie unsere Website hostet, an Tagungen und Konferenzen teilnimmt und mit anderen Organisationen für

seltene Krankheiten sowie Forschern und Klinikern zusammenarbeitet, die sich für das WAGR-Syndrom interessieren. Die wichtigste Art und Weise, wie die IWSA das Bewusstsein fördert, ist das Hosten der Website WAGR.org. Die neue Website verfügt über Optionen Übersetzung wird mit aktualisierten Informationen überfüllt, hat einen Abschnitt für die speziell für Familien und ist zugänglich für die Leser und andere low Sichtgeräte. Sie können die meisten Informationen ausdrucken und die IWSA auch durch eine Spende über die Website unterstützen. Dieses große neue Werkzeug ist das Ergebnis von vielen Monaten der Planung und Schreiben und den Bemühungen zahlreicher Personen, die vorgesehen e ir Know - how und Eingang. Wir sind sehr stolz auf WAGR.org. Und wenn Sie die Seite noch nicht besucht haben, versuchen Sie es bitte bald.

Am 13. November eines jeden Jahres feiert die IWSA den WAGR Awareness Day. Dies ist eine großartige Gelegenheit für alle, sich einzubringen. 20 20 lautete das Thema Make Our Future Brighter, an dem IWSA-Familien auf der ganzen Welt teilnahmen. Sie können einige unserer lächelnden Kinder hier auf den Fotos sehen. Mehr als 347 Personen aus 12 Ländern spendeten großzügig. Dies war die bisher größte Fundraising- Veranstaltung der IWSA und wir sind für jede Spende dankbar. Der WAGR Awareness Day 2021 ist in Planung. Wenn Sie daran interessiert sind, das Team bei der Planung der Veranstaltung zu unterstützen, kontaktieren Sie uns bitte.

Noch ein paar unserer Familien.

Forschung: Wir wissen, dass Forschung der Schlüssel zur Verbesserung des Lebens von Menschen mit WAGR-Syndrom ist. IWSA Director of Research and

Medical Advocacy, Kelly Trout, wird in Kürze einen Vortrag halten und einige wirklich interessante und ermutigende Dinge teilen. Jenny Gunckle beitreten werden uns auch sprechen b aus dem WAGR - Syndrom Patientenregister und warum es wichtig ist Teil IWSA Forschungspläne und Ziele.

Wie erleichtert IWSA die Forschung? Das Register ist eine Möglichkeit, aber andere wichtige Bemühungen beinhalten den Aufbau von Beziehungen zu Forschern und anderen, die sich für unsere seltene Erkrankung interessieren. Die Identifizierung von Möglichkeiten und Finanzierungsquellen, die Bereitstellung von Unterstützungsschreiben und die Zusammenarbeit mit den internationalen Gruppen tragen dazu bei, die Forschung voranzutreiben.

Unterstützung: Als die IWSA gegründet wurde, gab es eine Handvoll Familien, die nach Informationen und

Unterstützung suchten. Im Laufe der Jahre ist die Gruppe gewachsen, aber die Unterstützung von Familien von Personen mit WAGR-Syndrom hat nach wie vor oberste Priorität. In diesem Jahr, wenn WAGR Wochenende war virtuell, 167 Personen aus 25 Ländern kamen Together auf Zoom. Auch in diesem Jahr haben wir eine ähnliche Beteiligung. Und um es für nicht englischsprachige Familien sinnvoller zu machen, haben wir Übersetzungen in sieben Sprachen bereitgestellt.

Im Jahr 2020 traten der IWSA 15 neue Familien bei, und jede erhielt das neue Familien-Willkommenspaket der IWSA. Neben ein paar kleinen Geschenken und Informationen zum WAGR-Syndrom nahen Kaliforniens Mutter Leslie Volk und ihr ehrenamtliches Team weiterhin Quilts für jede neue Familie. Unsere private Facebook-Gruppe hat jetzt 288 Mitglieder und ist weiterhin ein sicheres Forum für Eltern und Betreuer, um Erfahrungen



auszutauschen, Unterstützung anzubieten und zu erhalten und jeden von uns daran zu erinnern, dass wir nicht allein sind, wenn wir uns um jemanden mit einem WAGR-Syndrom kümmern. Es war für viele von uns im Laufe der Jahre eine echte Lebensader. Ein weiterer wichtiger Aspekt der IWSA Familienunterstützung ist, indem Sie auf der Website genaue und aktuelle Informationen bereitzustellen. Es gibt einen Bereich, der nur für Familien erstellt wurde. Wenn Sie es also noch nicht überprüft haben, empfehle ich Ihnen, dies zu tun.

Mehr unserer Familien.

Die Berichterstattung über den Finanzstatus der Organisation ist wichtig und zeigt, woher die Finanzierung stammt und wohin sie fließt. Unter der Führung des Vorstands lagen die Einnahmen der IWSA im Jahr 2020 bei 63.500 US-Dollar und überstiegen die Ausgaben von 59.500

US-Dollar. Unsere Ausgaben werden nach Mission kategorisiert, wobei die Operationen hinzugefügt werden. Der größte Aufwand des Jahres war die neue Website. Und wie Sie sehen, machen Operationen, Familienunterstützung und Forschung den Rest aus. Ohne in Person Fundraising - Veranstaltungen im Jahr 2020, wurde Awareness Day ein super important Ereignis führt die Einkommensklasse mit fast \$ 20.000 US - Dollar. Die IWSA ist weiterhin dankbar für die finanzielle Unterstützung durch die Saul & Theresa Esman Foundation sowie durch einzelne Familien- und monatliche Spender. Facebook Fundraiser sind eine einfache way für alle die IWSA zu unterstützen, und im vergangenen Jahr beliefen sich auf knapp \$ 5.000. Die IWSA erhielt Mittel aus dem PPP-Programm der US-Regierung und auch einen Delta Gamma Service for Sight Grant.

Der einzige einkommensgebundene Fonds des IWSA ist der Amy Marshall Research Fund, der im Gedenken an meine Tochter gegründet wurde, um die Erforschung des Wilms-Tumors und des WAGR-Syndroms weiter voranzutreiben. Im Jahr 2020 wurden diesem Fonds fast 4.000 US-Dollar zugeführt.

Mehr Familien hier wie deine und meine.

International Outreach: Als Vorstandsmitglied sagt Tom Cox oft, dass wir am „Ich“ in der Internationalen WAGR-Vereinigung arbeiten müssen. Das Hauptziel des strategischen Plans besteht darin, die internationale Reichweite zu erhöhen. Die IWSA weiterhin eng mit dem Madoka Ha arbeiten w Egawa in Japan WAGR Association. Der nächste Schritt war die Ernennung eines europäischen Vertreters der IWSA. Die IWSA ist der European Rare Disease Organization, EURORDIS, beigetreten und arbeitet an

der Übersetzung von Informationen für nicht-englischsprachige Personen.

Die Transferaktivitäten in Europa werden nun von Linda van de Sande, dem ersten internationalen Vorstandsmitglied der IWSA, geleitet. Linda ist Mutter von Dylan und lebt in Belgien. Sie hat unermüdlich gearbeitet Übersetzung von Informationen über Wagr-Syndrom zu koordinieren und ist pro m Suche und im Wagr-Syndrom Patientenregistern ermutigend Einschreibung. Linda arbeitet mit Führungskräften und anderen internationalen Organisationen zusammen und ist Mitglied der EURORDIS Patient Advocacy Group. Sie hatte die Gelegenheit, sich mit führenden Persönlichkeiten der Europäischen Union zu treffen, die sich mit Politik und Gesundheitsversorgung für Patienten mit seltenen Krankheiten beschäftigen.

Für ihren Beitrag zur heutigen Veranstaltung ist vielen Menschen zu

danken. Zuerst die Familie Morris aus Pennsylvania. Beth und John mit den Töchtern Miranda und Julia planten, 2020 das WAGR-Wochenende in Philadelphia auszurichten, aber die Pandemie machte dies unmöglich. Die Hoffnung war, sich für 2021 neu zu gruppieren, aber auch das war natürlich nicht möglich. Hier veranstalten sie also zum zweiten Mal das Virtual WAGR Weekend. Vielen Dank an Beth und John für all die Planung und Arbeit, die in die Planung dieser Veranstaltung gesteckt wurde.

Wir hoffen, Sie haben Ihre Konferenz-Geschenkbox erhalten und genießen sie. Wir haben mehr als 150 Kartons an IWSA-Familien auf der ganzen Welt verschickt. Michele Cohoon, Mutter von Grace und Ajay, hat die Kartons für Familien in Großbritannien vorbereitet und verschickt. Michele wurde vor kurzem der IWSA UK-Vertreter für die Begrüßung und Unterstützung neuer Familien. Sie

und ihr Mann Aaron und die Kinder haben an allen drei WAGR-Wochenenden in Großbritannien teilgenommen. Neben der Vorstanding und als unsere Vertreter in Europa gelang es Linda die Konferenz Box Mailings für Europa, Russland und Asien. Sechzig Kartons wurden von Linda und ihrem Helfer, ihrem Sohn Dylan, vorbereitet und verschickt.

In den Niederlanden heißen Jan und Chantal weiterhin Familien willkommen und unterstützen sie dabei, mehr über das WAGR-Syndrom und seine Komplikationen zu erfahren. Sie haben sich mit Forschern und Klinikern bei der Prinzessin Máxima Pediatric Cancer Center erfüllen, und Jan hielt einen Vortrag über WAGR - Syndrom und den IWSA im Grand Rounds an der University Medical Center in Utah. Jan und Chantal sind Eltern von drei Kindern. Ihre Familie hatte geplant, 2020 zum WAGR-Wochenende nach

Philadelphia zu reisen und dann dieses Jahr 2021. Beide Reisen mussten abgesagt werden, aber wir hoffen, dass in naher Zukunft eine weitere Reise geplant werden kann.

Vielen Dank an unsere Freundin Galina Gening. Galina arbeitet eng mit der IWSA zusammen, um Familien in Russland zu unterstützen. Sie ist Präsidentin des Interregionalen Unterstützungszentrums für Patienten mit Aniridia-Syndrom und des WAGR-Syndroms in Moskau und Treuhänderin von Aniridia Europe. Galina ist eine erstaunliche Fürsprecherin für Menschen mit Aniridie-Syndrom und WAGR-Syndrom. Kelly Trout und ich hatten das Vergnügen, Galina und mehrere russische Augenärzte persönlich zu treffen. Linda arbeitet auch eng mit Galina zusammen, um die russische Beteiligung am WAGR-Syndrom-Patientenregister zu fördern. Vielen Dank für alles, was Sie

tun, Galina, und wir freuen uns darauf, unsere Zusammenarbeit auch in Zukunft fortzusetzen.

Im Laufe der Jahre ist die IWSA auf das Engagement von Freiwilligen angewiesen, die besondere Talente, Fähigkeiten und Perspektiven in die Organisation einbringen. Einige Leute sind im Vorstand tätig oder veranstalten ein WAGR-Wochenend-Event, während andere Geschichten für die Website schreiben oder Informationen übersetzen. Viele Familien haben erfolgreiche Fundraising-Veranstaltungen oder helfen mit WAGR Awareness Day Planung Osted. Wenn Sie Interesse daran haben, zur IWSA beizutragen und die Familien zu unterstützen, kontaktieren Sie mich bitte als Vorstandsmitglied oder senden Sie uns eine E-Mail an [WAGR.org](mailto:WAGR.org). Wenn Sie Fragen über die IWSA oder etwas teilen möchten, oder wenn Sie wollen mit der Organisation zu beteiligen, kontaktieren Sie uns



bitte. Vielen Dank für die Gelegenheit, meine Präsentation heute zu teilen, und ich hoffe, Sie genießen die restlichen Referenten.

>> JOHN MORRIS: Vielen Dank , Shari, für die organisatorischen Updates. Ihre Bemühungen, die Organisation zu leiten, werden sehr geschätzt.

Ich möchte darauf hinweisen, dass wir dieses Jahr Dolmetscher haben. Die Organisation versucht weiterhin, den Zugang zu verbessern. Leider konnten wir dieses Jahr keinen norwegischen Live-Dolmetscher zur Verfügung stellen. Aber ich möchte darauf hinweisen, dass wir Untertiteldienste für Leute anbieten, die es vorziehen, Norwegisch zu lesen. Im Chat - Raum, Danielle, eine unserer Unterstützung Leute hat in al setzen i nk zu StreamtText für jeden, der Untertitelung für eine norwegische Sprache bevorzugen. Darauf können Sie jetzt bitte zugreifen. Suchen Sie danach. Wenn Sie

nach oben scrollen, sehen Sie es. Am unteren Bildschirmrand befinden sich die Dolmetschkanäle.

Bitte schalten Sie die Mikrofone stumm .

Unser nächster Redner ist Kelly Trout. Kelly ist Mitbegründer der IWSA und ist derzeit Vorsitzende des IWSA-Vorstands. Derzeit ist sie Direktorin für Forschung und medizinische Interessenvertretung. Kelly unterstützt Familien und Ärzte bei Fragen zu Diagnose und Behandlung des WAGR-Syndroms und verwandter Erkrankungen. Sie ist außerdem Programmmanagerin für das IWSA-Patientenregister. Sie hat für viele Publikationen zahlreiche Artikel zum WAGR-Syndrom geschrieben. Um d ay wird sie einige der spannenden WAGR zu diskutieren  
Syndromforschung wird auf der ganzen Welt betrieben.

>>KELLY TROUT: Hallo, ich bin Kelly Trout und möchte mich beim Virtual WAGR Weekend 2021 herzlich willkommen heißen, insbesondere diejenigen, die zum ersten Mal bei uns sind . Ich wünschte, wir würden uns persönlich treffen. Aber im Moment ist es wunderbar zu wissen, dass wir das alle zusammen aus der ganzen Welt beobachten. Heute werde ich über die Forschung auf WAGR - Syndrom zu sprechen und erzählen Sie über einige sehr spannende und hopeful Projekte , die unsere Kinder besser, gesünder leben helfen. Ich werde Ihnen ein wenig erzählen, wie das IWSA dazu beiträgt, Forschung zu ermöglichen. Und ich werde darüber sprechen, wie Sie und Ihr Kind ein Teil dieser Bemühungen sein können.

Zuerst möchte ich mit diesem Bild meiner Tochter Caroline beginnen. Ich kann es kaum glauben, aber nächste Woche wird Caroline 40 Jahre alt. Vor 40 Jahren gab es keine Diagnose wie das

WAGR-Syndrom. Damals gab es keinen Namen dafür. Es hieß nur Aniridie und Wilms-Tumor. Als wir diese Diagnose bekamen, versuchte ich, alle Informationen zu finden, die ich darüber konnte. Nach wochenlanger Suche fand ich in einem medizinischen Lehrbuch einen Absatz über einen Patienten. Und das war es! Es gab einfach keine Kenntnisse oder Informationen zu diesem d i s o r d e r , und es war sicherlich keine Forschung geht.

Ich erinnere mich, dass ich verzweifelt und wütend war. Wie könnte ich meinem Kind helfen, wenn die Ärzte nichts über das WAGR-Syndrom wüssten? Als Caroline ein Teenager war, kam das Internet und es veränderte alles. Es erlaubt den Eltern der Kinder mit diesem sehr seltenen d i s o r d e r , einander zu finden und zu kommunizieren. Durch die Kommunikation entdeckten wir, dass unsere Kinder viele ähnliche Bedingungen hatten. Ähnlichkeiten, von

denen selbst Ärzte nichts wussten. Wir begannen zu verstehen, dass, wenn Ärzte jemals etwas über das WAGR- Syndrom erfahren würden , wir Eltern und Familien diejenigen sein mussten, die sie lehren würden.

Obwohl wir gerne eine Heilung für das WAGR-Syndrom hätten, wissen wir, dass dies noch nicht möglich ist. Aber vieles ist möglich. Tatsache ist, dass wir noch vieles über diese Störung wissen. Es wäre eine große Hilfe, das Syndrom einfach besser zu verstehen. Zum Beispiel wissen wir jetzt , dass Wagr-Syndrom viel mehr als nur das Akronym von Wilms Tumor, Aniridie, Genital - Harn-Anomalien beinhaltet, und eine Reihe von developmentalen Verzögerungen. Es gibt viele andere Erkrankungen, die möglich sind, wie chronische Nierenerkrankungen, Anfallsleiden, Verhaltensprobleme und viele andere. Wir müssen alle diese Bedingungen identifizieren und

bestimmen , wie oft sie auftreten, und warum sie relativ sind e d WAGR - Syndrom , so dass Eltern und Ärzte wissen , was zu suchen und wie man diese Dinge finden früh , so haben sie die beste Chance effektiv behandelt werden.

Wir wissen auch, dass der Wilms-Tumor bei Kindern mit WAGR-Syndrom in mancher Hinsicht anders ist als bei typischen Kindern. Es gibt immer mehr Hinweise darauf, dass Aniridia auch anders sein kann. Wir müssen viel über diese Unterschiede wissen, um die beste Behandlung zu erhalten. Auch die Entwicklung standardisierter Pflegeleitlinien wäre eine enorme Hilfe. Hat y ou immer Ihr Kind zum Arzt genommen und erkannte , dass sie nicht wirklich wissen , was zu tun ist ? Pflegestandards zu haben, wäre der Unterschied in der Welt. Wie können wir also Standards für die Pflege bekommen? Nun, Sie können sie nicht einfach erfinden. Sie müssen Daten

sammeln, und das Sammeln von Daten ist Forschung.

Die Forschung kann uns also alle Antworten geben, die unsere Kinder brauchen. Aber medizinische Forschung ist sehr teuer. Wie also kann eine sehr kleine Organisation wie die IWSA Forschung ermöglichen? Es stellt sich heraus, dass es nicht nur um Geld geht. Die Forschung erfordert das Sammeln von Daten über Patienten, beispielsweise durch ein Patientenregister. Es erfordert, Verbindungen zu Forschern herzustellen und Beziehungen zu ihnen aufzubauen. Es nimmt die Ressourcen an Zeit und Mühe von Freiwilligen, und es nimmt s Ergebnisse mit den Eltern, mit Ärzten und mit anderen Forschern auf der ganzen Welt zu teilen. Es stellt sich heraus, dass es nicht einfach ist, wenn Sie all diese Dinge haben und das Geld für die Forschung bekommen. Aber es wird viel machbarer. So tthe IWSA

auf tun fokussiert i jedes dieser Dinge  
ng.

Zuerst das Patientenregister: Viele von Ihnen kennen das WAGR-Patientenregister bereits, weil Ihr Kind bereits darin ist. Wenn das der Fall ist, bravo! Wenn Sie das Patientenregister nicht kennen, wird unsere eigene Jenny Gunckle in wenigen Minuten darüber sprechen und Sie informieren . Aber in Bezug auf die Erforschung des WAGR-Syndroms ist es am wichtigsten, dass Sie sich einschreiben Kind im WAGR-Syndrom-Patientenregister ist das Wichtigste, was Sie tun können. Also hör bitte gut zu, wenn Jenny auftaucht.

Der Aufbau und der Aufbau von Beziehungen zu Wissenschaftlern ist ein wichtiger Bestandteil der Forschung. Die IWSA arbeitet hart daran, Wissenschaftler zu finden, die an Wilms-Tumor, Anirida und all den anderen Erkrankungen im Zusammenhang mit dem WAGR-Syndrom arbeiten, um sie



für die Erforschung des WAGR-Syndroms und die Suche nach neuen Wegen zu finden, unseren Kindern zu helfen. Eltern und Familien, die Teil der IWSA sind, sind nicht nur der Herzschlag dieser Organisation. Sie sind der Motor, der ihn antreibt. E a ch von uns kann in allen möglichen verschiedenen Möglichkeiten , um die Unterstützung anderer Familien etwas von Fundraising tun das Bewusstsein zu erhöhen , indem Sie Ihre Zeit und Fähigkeiten freiwillig. All diese Dinge arbeiten zusammen, und alle von ihnen sind absolut lebenswichtig Forschung h zu machen ein Anh.

Ein weiterer wichtiger Teil der Forschung ist das Teilen der Ergebnisse. Wir wollen, dass die Welt weiß, was in der Welt der WAGR-Forschung passiert. Deshalb teilen wir die Ergebnisse auf unserer Website, in gedruckten Materialien, die Sie mit Ihrem Arzt teilen können, und

durch Präsentationen auf wissenschaftlichen Konferenzen. Fassen Sie also all diese Dinge zusammen: Das Patientenregister, die Beziehungen zu Forschern, WAGR-Familien, die ihre Zeit und ihre Bemühungen freiwillig zur Verfügung stellen, und wir alle teilen Daten und Informationen. Was Sie erhalten? Nun, hier ist Dr. Vicki Huff, Dr. Cristy Ruteshouser und Maus Laborleiter, gekleidet Nikki Williams auf dem Wilms Tumor - Maus - Projekt in ihrem PSA auf dem Weg zur Arbeit. Sie testeten ein Medikament, das tatsächlich helfen könnte, Wilms-Tumor bei Kindern mit WAGR-Syndrom zu verhindern. With COVID-19 im vergangenen Jahr haben sich die Dinge sind wirklich schwierig. Aber ich freue mich, Ihnen mitteilen zu können, dass dieses Projekt jetzt wieder auf Kurs ist und hervorragende Fortschritte macht.

Hier haben wir Janna Hol, die kürzlich eine Studie veröffentlicht hat, die Kinder mit WAGR- Syndrom und

Wilms-Tumor mit typischen Kindern verglichen, die Wilms entwickeln. Dr. Hol und ihre Kollegen betonten, wie wichtig es ist, dass unsere Kinder nach Möglichkeit in pädiatrischen Krebsprädispositionskliniken nachbeobachtet werden.

Viele von Ihnen kennen Dr. Jeff Doan, der im vergangenen Jahr mehrere Male veröffentlichte, darunter ein Lehrbuch mit dem Titel Management of Genetic Syndromes, ein Buch, das für viele Kinderärzte als Leitfaden gilt.

Doktor Andrew Murphy ist ein weiterer Arzt, der ein großes Interesse am WAGR-Syndrom entwickelt hat. Er arbeitet an einem Projekt, das zu Wegen führen könnte, genetische Tests zu verwenden, um vorherzusagen, welche Kinder mit WAGR-Syndrom Wilms-Tumor entwickeln werden.

Ein weiteres bekanntes Gesicht ist Dr. Joan Hahn. Viele von uns erinnern sich an Dr. Hahn aus ihrer Studie zum WAGR- Syndrom an den National Institutes of Health in den Jahren 2006-2014. Dr. Hahn beschäftigt sich nach wie vor intensiv mit dem Studium der WAGR. Eines ihrer jüngsten Projekte umfasste eine Studie, in der untersucht wurde, ob die Genbearbeitung einige der Gehirnanomalien unserer Kinder beheben könnte. Diese projec t ist Basic Science genannt. Und es ist ein langer Weg von der Grundlagenforschung bis zur tatsächlichen Behandlung. Aber die Theorie erwies sich als richtig. Und das ist erstaunlich. Genau wie die sehr coole Zebra-Print-Brille, die sie hier zur Schau stellt.

Seit einigen Jahren haben Nei l Lagali und seine Kollegen in der Organisation Aniridia Europe Bemerkenswertes geleistet, um mehr über Aniridia und ihre Komplikationen zu erfahren. Leider ist eine Sache , sie zu lernen, ist

, dass Probleme mit der Hornhaut und seine w o r s e bei Patienten mit WAGR - Syndrom als bei Patienten , die Aniridia isoliert haben. Das ist zwar enttäuschend, aber es sind wirklich wichtige Informationen. Das bedeutet, dass Eltern und Ärzte bei der Hornhaut unserer Kinder besonders vorsichtig sein müssen. Aniridia E u r o p e erstellt wunderbare Videos darüber , wie dies zu tun. Und Sie finden sie auf der Website WAGR.org.

Hier ist Dr. Jen Kalish. Du wirst sie in ein paar Minuten sehen. Dr. Kalish ist Genetiker am Kinderkrankenhaus von Philadelphia. Dank unserer WAGR-Weekend-Moderatorin Jenna Beth Morris konnten wir Dr. Kalish und ihr Team für einen Blick in die Daten im WAGR-Syndrom-Patientenregister gewinnen. Was folgte, wurde zu einer vollwertigen und fortlaufenden Zusammenarbeit zwischen den Mitgliedern des Kalish-Labors und dem IWSA-Patientenregisterteam. Ich bin

begeistert , Ihnen zu sagen , dass wir gerade einen Artikel abgegeben haben auf t h e Registrierungsdaten, und ich kann Ihnen sagen , es ist riesig werden. Es wird die erste Veröffentlichung sein, die ein Modell für das Management der medizinischen Versorgung beim WAGR-Syndrom empfiehlt. All dies basiert auf den von den Teilnehmern des Registers vorgelegten Beweisen. Wir werden viel mehr , ich habe n bald Bildung zu diesem Artikel.

Aber im Moment hoffe ich, dass Sie alle sehr stolz darauf sind, dass Sie dies getan haben. Durch die Teilnahme an der Registrierung haben Sie die Welt für Ihr Kind verändert. Und Sie haben die Zukunft aller unserer Kinder verändert.

S peking der Zukunft, ich möchte Ihnen ein Update zum klinischen Kompetenzzentrum für

WAGR-Syndrom. Sie erinnern sich vielleicht, dass wir vor einigen Jahren mit der Arbeit an diesem Projekt begonnen haben, als das Nationale Kinderkrankenhaus Pläne zur Schaffung eines Krankheitsinstituts ankündigte, das Kliniken für seltene Erkrankungen wie WAGR beherbergen würde. Das Schöne an einem Kompetenzzentrum ist, dass es zu einem One-Stop-Shop für alle Spezialisten werden kann, die ein Kind mit WAGR-Syndrom benötigt. Hinzu kommt, dass im Laufe der Zeit die Spezialisten auf eine solche Clinic werden Experten in WAGR - Syndrom. Können Sie sich vorstellen, Ihr Kind an einen solchen Ort zu bringen? Nun, COVID-19 hat die Dinge verlangsamt, aber es hat es nicht aufgehalten. Ich freue mich, Ihnen mitteilen zu können, dass der Bau des Instituts für seltene Krankheiten jetzt abgeschlossen ist. Und wir hoffen, t er Mitte der Lage sein wird zu sehen WAGR Patienten so früh wie in diesem Winter zu starten. Suchen Sie

in den kommenden Monaten nach vielen weiteren Informationen dazu.

Hier ist Caroline wieder. Es ist so viel passiert, seit sie ein Baby war. Von keinem Namen für ihre Diagnose und fast null Informationen darüber bis hin zu einem breiten Spektrum und einer Explosion an Forschungsinformationen. Von keiner Hilfe zu echter Hoffnung. Ich überlasse Sie damit: Betrachten Sie die Reise Ihres eigenen Kindes. Auch sie stehen auf Hoffnung. Was werden Sie tun, um ihnen zu helfen, dorthin zu gelangen? Vielen Dank!

>> JOHN MORRIS: Vielen Dank, Kelly. Ich freue mich immer über diese Updates. Ich möchte die Leute daran erinnern, dass wir die Fragen und Antworten haben. Wenn die Referenten diese wunderbaren und wertvollen Erfahrungen liefern, stelle ich mir vor, dass einige Fragen auftauchen werden. Bitte zögern Sie nicht, diese zu posten. Wir werden unser Bestes tun,



um einige dieser Fragen zu beantworten. Und wenn wir dies heute nicht rechtzeitig tun können, versprechen wir, dass wir diese in kurzer Zeit beantworten.

An unserer nächsten Diskussion werden Jenny Gunckle und Dr. Jen Kalish von der IWSA teilnehmen . Jenny Gunckle trat 2017 dem IWSA-Vorstand bei und ist auch Mitglied des IWSA-Patientenregisterteams. Jenny lebt mit ihrem Mann Adam und ihren Kindern Emma mit WAGR-Syndrom und Evan in Michigan. Sie hat eine Leidenschaft für für Thering Forschung spezifisch für WAGR - Syndrom und in der IWSA Registrierung Förderung der Beteiligung. Viele von euch werden sie aus der Registrierungskampagne wiedererkennen. Dr. Jen Kalish ist ein klinischer Genetiker und Mediziner Wissenschaftler an der Kinderklinik in Philadelphia und der Perelman School of Medicine an der University of Pennsylvania. Ihr Schwerpunkt liegt auf

dem Beckwith-Wiedemann-Syndrom sowie Wachstumsstörungen und genetischer Krebsprädisposition. BWS ist WAGR syndrome ähnlich , da es eine seltene Erkrankung ist , in denen die Patienten ein R e für die Entwicklung Wilms Tumor prädisponiert. Heute werden sie und Jenny einige Ergebnisse der Registrierungskampagne teilen und wie wertvoll diese Informationen für Forscher sind und wie sie verwendet werden.

>> JENNY GUNCKLEHIM: Hallo zusammen. Mein Name ist Jenny Gunckle , und ich bin ein IWSA-Vorstandsmitglied und Mutter von Emma, die 8 Jahre alt ist. Ich bin heute hier, um Ihnen allen ein wirklich spannendes Update zum WAGR-Syndrom-Patientenregister zu bieten. Da die Registrierung durch die IWSA im Jahr 2015 entwickelt wurde, haben wir gesagt , über und ov e r wieder diese Daten bietet Hoffnung für diejenigen Leben mit WAGR - Syndrom, und ich hoffe , Sie werden verstehen, ein wenig mehr über das, was diese

Mittel , nachdem Sie mehr hören über was im letzten Jahr passiert ist.

Bevor wir zu den guten Dingen kommen, für diejenigen unter Ihnen, die es vielleicht nicht wissen, ist das Register ein Online-Fragebogen mit 77 Fragen in einer vom IRB genehmigten Umfrage, die auf einem sicheren Server von der Coordination of Rare Diseases in Stanford (CORDS) gehostet wird. Es kann online oder mit gedruckten Kopien von Erwachsenen p abgeschlossen ein tients selbst oder die Eltern oder Erziehungsberechtigten.

Derzeit sind in diesen Daten über 140 Patienten mit WAGR-Syndrom vertreten. Dies bedeutet, dass unser Register die weltweit größte Sammlung standardisierter Informationen über Personen mit WAGR-Syndrom hat. Der Hauptzweck des Registers besteht natürlich darin, dass unsere Daten dazu beitragen, die mit dem WAGR-Syndrom

verbundenen Erkrankungen besser zu verstehen und möglicherweise Behandlungen oder Therapien zu entwickeln, die dazu beitragen könnten, das Leben unserer Kinder und zukünftigen Kinder zu verbessern. Wie beim WAGR-Syndrom ist es so wichtig, dass jeder einzelne Patient auf der ganzen Welt in das Register aufgenommen wird, wenn es so wenige Patienten mit dieser Erkrankung gibt. Wie viele von euch erinnern sich vielleicht, im letzten Sommer haben wir eine Kampagne umfassende enro zu erhöhen l lment in unserer Kanzlei. Vielleicht haben Sie eines unserer vielen Videos gesehen. Wir haben tatsächlich von über 50 Personen gehört, die über die Vorteile der Registrierung und jährlichen Aktualisierung Ihrer Register sprachen. Wenn Sie eines dieser Videos verpasst haben, können Sie es jederzeit auf dem öffentlichen YouTube-Kanal der IWSA finden .

Am Ende des Tages hat diese Kampagne all unsere kühnsten Erwartungen übertroffen. Es steigerte unsere Rekorde um fast 80 Prozent. Also an jeden einzelnen von Ihnen, der sich die Zeit genommen hat, sich einzutragen oder Ihre Register zu aktualisieren, vielen Dank. Ehrlich gesagt, es hat sich gelohnt, egal wie viel Zeit Sie dafür gebraucht haben. Dies liegt daran, dass im vergangenen Jahr drei Forscher die Genehmigung für den Zugriff auf unsere Registerdaten erhalten haben. Ein paar Feuerwerkskörper! [Lacht] Dazu gehören ein Genetiker, der die mit Aniridia assoziierten Genmutationen untersucht, ein Team von pädiatrischen Krebsforschern, die Wilms-Tumor und WAGR-Syndrom untersuchen, und ein Team des Kinderkrankenhauses von Philadelphia unter der Leitung von Dr. Jen Kalish. Dr. Kalish sprach beim letztjährigen WAGR-Wochenende und ist heute hier, um ein Update über die unglaublichen Fortschritte ihres Teams

in diesem Jahr und einige ihrer aufregenden Pläne für die Zukunft zu berichten.

>>Dr. JEN KALISH: Hallo, ich bin Dr. Jennifer Kalish, eine klinische Genetikerin und untersuche sie am Kinderkrankenhaus von Philadelphia. Meine klinische Arbeit und Forschung konzentriert sich auf das Studium des Krebsprädispositionssyndroms wie dem WAGR-Syndrom und dem Beckwith-Wiedemann-Syndrom. Diese Arbeit umfasst klinische und Charakterisierung dieser seltenen Syndromen eine n d klinische Versorgung Leitlinien zu entwickeln. Register sind wichtig, um zu verstehen, wie Patienten mit seltenen Krankheiten wie dem WAGR-Syndrom diagnostiziert und versorgt werden können. Die Daten aus Patientenregister gesammelt hilft uns über die Erfahrung jedes pat zu lernen i ent und welche medizinischen Fragen , die sie gegenüberstellen können. Wir verwenden diese

Informationen, um Ärzte und Gesundheitsdienstleister dabei zu unterstützen, die Versorgung von Patienten mit WAGR-Syndrom zu verbessern.

Um Patienten untersuchen zu können, müssen wir systematisch Patientendaten in den Patientenregistern wie dem WAGR-Syndrom-Patientenregister sammeln . Je mehr Patienten für die Untersuchung zur Verfügung stehen, desto leistungsfähiger wird die Datenerhebung. Eine Herausforderung in seltenen Krankheiten Forschung umfasst die geringe Zahl der Patienten , die von einem bestimmten condit betroffen i auf. Dies bedeutet, dass bei seltenen Erkrankungen wie dem WAGR-Syndrom jeder Patient, der am Register teilnimmt, sehr wichtig ist. Und wir brauchen so viele Patienten wie möglich, die mitmachen. Die Informationen für diejenigen, die die WAGR - Syndrom Patientenregister kommen bereits

h e lped uns beeinflussen Patienten mehr über die verschiedenen Funktionen zu verstehen. Ihre Informationen haben uns gezeigt, dass das WAGR-Syndrom eine Reihe von Gemeinsamkeiten aufweist, die über die klassische Definition des Syndroms hinausgehen. Daher wird in Zusammenarbeit mit dem International WAGR - Syndrom Association jetzt wir WAGR betrachten ein Spektrum nicht nur ein Syndrom.

Die Ergebniszusammenfassung haben wir kürzlich zur Veröffentlichung in einer medizinischen Fachzeitschrift eingereicht mit dem Ziel, die Charakterisierung der klinischen Merkmale in das WAGR- Spektrum aufzunehmen. Wir haben aktualisierte Richtlinien zur klinischen Versorgung für Patienten und Familien mit WAGR-Spektrum entwickelt, die sie mit ihren eigenen Behandlungsteams teilen können. Wir gehen davon aus, dass diese Richtlinien den aktuellen Ansatz für das WAGR-Spektrum erweitern



werden. Darüber hinaus haben wir  
submitt e d Abstracts mehrere Genetik  
Onkologie Konferenzen diese  
Informationen mit der breiteren  
klinischen und wissenschaftlichen  
Gemeinschaft zu teilen. Wir arbeiten  
auch an der Entwicklung weiterer  
Projekte und Fragestellungen und sind  
immer daran interessiert, mehr  
über familienzentrierte  
Forschungsschwerpunkte zu erfahren .

An alle, die bereits im  
WAGR-Syndrom-Patientenregister  
eingetragen sind, vielen Dank, denn  
ohne Ihre Teilnahme wäre dieses Projekt  
nicht möglich gewesen. Sie können Ihre  
Informationen jederzeit aktualisieren,  
um uns zu helfen, mehr über die  
langfristigen Ergebnisse des  
WAGR-Spektrums zu erfahren. Für  
diejenigen, die noch nicht beigetreten  
sind, ziehen Sie bitte eine  
Mitgliedschaft in Betracht, denn je  
mehr Daten geteilt werden, desto mehr  
können wir daran arbeiten, das

Verständnis und die Pflege des WAGR-Spektrums zu verbessern. Wir  
lo o k vorwärts mehr Daten von der Arbeit zu teilen Ich habe gerade in den kommenden Monaten diskutiert, und ich danke Ihnen sehr für Ihre Aufmerksamkeit heute.

>>JENNY GUNCKLEHIM: Dr. Kalish und ihr Team haben unzählige Stunden damit verbracht, unsere Daten zu sammeln und zu interpretieren. Und ehrlich gesagt, was gerade passiert, ist ein wahr gewordener Traum. In den nächsten Monaten werden Sie von uns und Dr. Kalish noch viel mehr über diesen Artikel erfahren und darüber, wie er der Betreuung Ihres Kindes zugute kommen kann. Halten Sie also bitte Ausschau nach all diesen Informationen, die in Kürze verfügbar sind.

Da Dr. Kalish und andere die Erforschung des WAGR-Syndroms weiter vorantreiben, gibt es wirklich keinen besseren Zeitpunkt als jetzt, um Ihre Registerdaten zu registrieren oder zu

aktualisieren. Und alle Informationen dazu finden Sie auf unserer Website unter [Wagr.org\Wagr-Syndrom-Patientenregister](http://Wagr.org\Wagr-Syndrom-Patientenregister). Hoffentlich können Sie das auf Ihrem Bildschirm sehen.

Sie können die Registrierungsseite auch auf unserer Website [Wagr.org](http://Wagr.org) finden. Navigieren Sie einfach zu [wagr.org](http://wagr.org) und unserer Homepage. Sie können die Registerkarten oben sehen. Wenn Sie auf die Registerkarte Forschung gehen, finden Sie dort einen Link - das [Wagr-Syndrom-Patientenregister](http://Wagr-Syndrom-Patientenregister). Klicken Sie auf das, und es wird Sie direkt zu der Seite. Oben befindet sich eine orangefarbene Schaltfläche mit der Aufschrift „Jetzt registrieren oder aktualisieren“. Es wird Sie zu , dass CORDS einschreiben Seite , wo Sie Ihre Login - Daten eingeben können , wenn Sie , dass erstellt, oder Sie können noch nicht einen Teilnehmer klicken,

und Sie können auf enr anmelden o ll in einer neuen Registrierung.

Zurück zur IWSA-Seite gibt es viele Informationen auf dieser Seite, die Sie selbst durchgehen können. Das oberste Video ist ein Youtube-Video, das von Patienten mit WAGR-Syndrom erstellt wurde. Wenn Sie dies gesehen haben, überprüfen Sie es. Es lohnt sich, die paar Minuten zu sehen.

Noch ein Hinweis: Wenn Sie auf der Seite weiter nach unten gehen, gibt es eine Frage, die lautet: Wie registriere ich mich? Hier finden Sie eine FAQ zur Registrierung mit einer Reihe von Fragen und Antworten zur Registrierung bei der Registrierung und häufig gestellten Fragen. Sie können auf Englisch oder in mehreren anderen Sprachen klicken. Klicken Sie einfach auf die orangefarbene Schaltfläche, um sie in anderen Sprachen zu finden.

Außerdem werden Sie unter Warum sollte ich mich registrieren, zum YouTube-Kanal weitergeleitet. Wenn Sie darauf klicken, gelangen Sie zu YouTube, wo Sie verschiedene verfügbare Videos auf dem Kanal sehen. Wenn Sie etwas nach unten gehen, finden Sie Videos zur Kampagne des WAGR-Syndromregisters im letzten Sommer. Es gibt auch andere Videos.

Wenn Sie Fragen zur Registrierung haben, empfehle ich Ihnen dringend, einen Blick auf die Webseite zu werfen. Wie ich bereits sagte, bei einer so kleinen Patientenpopulation wie unserer macht jeder einzelne Eintrag einen wirklich großen Unterschied. Bitte kontaktieren Sie uns, wenn Sie Fragen oder Probleme mit der Anmeldung haben. Wenn es Hindernisse bei der Online-Einschreibung gibt, teilen Sie uns dies bitte mit und wir können Ihnen eine Papierkopie zusenden. Das Register ist in Englisch, aber wenn es

eine Herausforderung für Sie , es zu vollenden , wenden Sie sich bitte an jemanden zu erreichen , der Sie vertrauen - einen Freund, ein Familienmitglied oder medizinisches Fachpersonal oder y o ur Landes Aniridia Organisation zu helfen Ihnen bei der Übersetzung.

Mit diesen Registrierungsdaten kommt Macht. Die Macht zu wissen, ob etwas eine WAGR-Sache ist, die Macht, Pflegerichtlinien offiziell zu veröffentlichen, um unseren Kindern zu helfen, die Behandlungen zu bekommen, die sie brauchen, und die Macht, Forscher dazu zu bringen, unsere seltene Krankheit weiter zu untersuchen.

>>EMMA UND JENNY: Hope ist nur eine kurze Umfrage entfernt. Vielen Dank an alle, und wir hoffen, Sie in den nächsten Jahren persönlich am WAGR-Wochenende wiederzusehen. Allen einen schönen Tag . Auf Wiedersehen.

>> JOHN MORRIS: Vielen Dank, Jenny und Dr. Kalish. Bitte machen Sie weiter so. Jenny, ich hoffe, Emma weiß jetzt, dass sie berühmt ist. Ich persönlich bin sehr gespannt, wie all diese Forschungsprojekte voranschreiten und welche zusätzlichen Möglichkeiten sich ergeben können.

>>MORRIS KINDER: Hallo.

>> JOHN MORRIS: Ich hoffe auch, dass jeder nach dieser Präsentation bereit ist, Ihre Registry zu aktualisieren. Ich habe im Chatraum gesehen, dass ein Link in der Chatbox hinzugefügt wurde. Jenny hat es während der Präsentation geteilt, aber bitte gehen Sie zum Chatraum, um den Link zu erhalten. Ich sehe eine wirklich großartige Frage, wie oft wir die Registrierung aktualisieren sollten. Kelly Trout angezeigt, wann immer Ihr Kind eine neue Diagnose hat und mindestens einmal im Jahr. Vielen Dank, Vera, für die große Frage und danken yo u , Kelly, es für die Beantwortung.

Bevor wir weitermachen, möchte ich einen kurzen Blick auf unsere Agenda werfen, um zu sehen, wo wir stehen. Unser nächster Moderator ist Dr. Cannova, eine wissenschaftliche und klinische Augenärztin und Leiterin des Zentrums für Anirida-Forschungsinstitut für Pädiatrie und Kindergesundheit am Zentralkrankenhaus der Russischen Akademie der Wissenschaften in Moskau, die über die Dienstleistungen des Zentrum für Aniridia-Forschung. Dies schließt Patienten mit WAGR-Syndrom ein. Das Zentrum ist ein Modell der Art of medizinische Versorgung, dass die IWSA für alle Patienten mit WAGR - Syndrom wäre von Vorteil, glaubt. Wie Kelly bereits erwähnt hat, arbeitet IWSA daran, bald ein ähnliches Zentrum in den USA zu eröffnen. Wir sind ein Center of Excellence startet bald, und wir wollen, t fördern h auf der ganzen Welt für Patienten mit WAGR Syndrom e Entwicklung der klinischen



Kompetenzzentren. Hier erzählt uns Dr. Cannova von dieser innovativen und aufregenden Klinik in Russland.

>>Dr. CANNOVA: Grüße an alle Hörer. Ich bin der Leiter des Aniridi a Centers. Ich möchte den Organisatoren für die Einladung und die Gelegenheit danken, Ihnen über das Russische Zentrum für Aniridie zu berichten. Mein Bericht enthält eine kurze Darstellung der Abteilung und der Möglichkeiten, die Patienten haben, wenn sie in unser Zentrum kommen.

[ FOLIE LESEN] Wir betreiben Forschung und Praxis des Patientenmanagements mit dem Ziel, dringende Probleme der präventiven Kindermedizin im öffentlichen Gesundheitswesen anzugehen. Unser Zentrum ist eine moderne umfassende Krankenhausinfrastruktur, die auf maximale Versorgung ausgelegt ist. Wir offer eine vollständige Palette von klinischen Augenarzt Dienstleistungen. Wir behandeln und

versorgen Erkrankungen der Hornhaut,  
sowie Erkrankungen der Netzhaut und  
Makula

[Lese folie]

Patienten aus ganz Russland kommen, um  
sich beraten zu lassen.

[Lese folie]

Der multidisziplinäre Ansatz  
gewährleistet eine schnelle Diagnose,  
Behandlung und Rehabilitation einer  
Vielzahl von Krankheiten bei  
Erwachsenen und Kindern im Alter von  
0-18 Jahren.

{ LESEFOLIE}

>> JOHN MORRIS: Danke , Dr.  
Cannova. Ihre Klinik ist ein  
erstaunliches medizinisches Modell, und  
vielen Dank, dass Sie dies mit unseren  
Familien teilen.

Unser nächster Redner ist Dr. Peter  
Netland. Dr. Peter Netland ist Scott  
Mosten Professor und Vorsitzender der  
Abteilung für Augenheilkunde an der  
medizinischen Fakultät der University

of Virginia in Charlottesville,  
Virginia. Neben seiner anerkannten  
Expertise im klinischen Management und  
der chirurgischen Behandlung des  
Glaukoms ist Dr. Netland ein  
innovativer und produktiver  
Forscher. Er hat mehr als 300  
Peer-Review-Publikationen verfasst und  
sechs Lehrbücher veröffentlicht. Sein  
Interesse an Aniridie hat ihn dazu  
gebracht, in den Vorständen mehrerer  
gemeinnütziger Aniridie-Organisationen  
mitzuarbeiten. Wir haben das Glück, ihn  
bei uns zu haben, um über Glaukom zu  
sprechen.

>>Dr. NETLAND: Ich möchte den  
Organisatoren des WAGR-Wochenendes für  
diese sehr schöne Einladung danken. Ich  
weiß es wirklich zu schätzen; Begrüßen  
möchte ich auch alle Teilnehmer aus der  
ganzen Welt.

Mein Name ist Peter Netland. Ich bin an  
der University of Virginia und  
werde über Aniridie und Glaukom  
sprechen. Das Glaukom ist

möglicherweise ein sehkraftbedrohendes Problem, das die Ursache für einen irreversiblen Sehverlust ist. Es ist bei Aniridie häufig und kann in jedem Alter betroffen sein. Sie tritt häufig im Kindesalter bei aniridischen Patienten auf. Die Behandlungen des Glaukoms sind wirksam, daher ist es wichtig zu versuchen, diese Krankheit zu erkennen, während sie asymptomatisch ist, damit sie behandelt werden kann, bevor ein Sehverlust auftritt.

Hinsichtlich der Mechanismen gibt es verschiedene Ursachen für das aniridische Glaukom. Bei Neugeborenen ist das infantile Glaukom bei Aniridie ziemlich selten. Es ist normalerweise auf ein koexistierendes anatomisches Problem zurückzuführen. Häufiger tritt dies etwas später in der Kindheit und im frühen Erwachsenenalter auf. Die häufigste Form ist das Offenwinkelglaukom. Winkel cl o sicher hat vor allem nach anderen Operationen beschrieben worden ist und ein

progressiver Winkelverschluss wird auch beschrieben , aber dies ist wahrscheinlich relativ selten.

Wir haben uns die Mechanismen in einer vergleichenden Studie genauer angesehen. Von 86 Augen wurde bei 27 Patienten ein Glaukom diagnostiziert und 16 hatten keinen Hinweis auf ein Glaukom. [Lese folie] In dieser Gruppe war Anirida die häufigste Diagnose. Es gab keine WAGR-Patienten in dieser Gruppe.

Die Ergebnisse werden hier gezeigt. Die Mehrheit der Patienten hatte offene Winkel. [ Lese folie]

Dies ist ein typisches Ergebnis der Studie. [Lese folie] Dies war ein geschlossener Winkel. Dies ist eine Fotografie eines Auges mit Aniridia-Syndrom-Glaukom. [Lese folie]

Glaukom ist ziemlich häufig. 46% Glaukomrate. Das Diagnosealter lag im Mittel bei 13,6 Jahren, im Median bei 8,5 Jahren. So wurde bei etwa der Hälfte der Patienten im Alter von 8 bis 1/2 Jahren ein Glaukom diagnostiziert. Die meisten Patienten mit Glaukom benötigen eine Behandlung mit Medikamenten und die meisten benötigen schließlich eine Art Glaukom-Operation. Wir messen den Druck bei diesen Patienten, um zu verstehen, ob Patienten ein Glaukom entwickeln. Erhöhen Sie normalerweise den Druck. Der Goldstandard ist die Applanationstonometrie. Auch die Rebound-Tonometrie haben wir als nützlich befunden. Dies erfordert keine Narkose ein n d kann , ohne dass eine Narkose bei kleinen Kindern verwendet werden. Die Hornhautdicke ist ein Einflussfaktor, der bei Anirida erhöht ist. Wir berücksichtigen dies bei der Interpretation von Messungen, um zu verstehen, ob der Druck wirklich erhöht ist.

[Lese folie]

Bei Patienten, die kein Glaukom entwickelt haben, empfehlen wir etwa alle sechs Monate Untersuchungen. Wird zunehmen, wenn der Patient ein Glaukom entwickelt. Alter ist ein Risikofaktor.

Die Behandlung von Anirida ist wirksam. Laser ist nicht sehr nützlich. Die Art der Umfrage variiert.  
[Lese folie]

Manchmal werden Drainageimplantate verwendet.  
[Lese folie]

Wir interessieren uns für neue minimalinvasive Glaukomoperationen. Sie werden häufig bei Erwachsenen verwendet, weniger Informationen zu diesen Verfahren bei Kindern.  
[Lese folie]

Dies sind einige Beispiele für Behandlungen, die angewendet wurden und vielversprechend sind. Wir müssen

einige Informationen darüber sammeln, bevor wir diese empfehlen können.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass Aniridie oft mit einem Glaukom in Verbindung gebracht wird, das einen progressiven Sehverlust verursacht. Patienten benötigen oft chirurgische Behandlungen, die im Allgemeinen gute Ergebnisse haben.

[Lese folie]

Eine sofortige Behandlung und Überwachung kann einen Sehverlust aufgrund von Glaukom und Aniridie verhindern. Neue Behandlungsmethoden sind vielversprechend.

Ich möchte der IWSA für die Organisation dieser großartigen Konferenz danken . Ich möchte auch Aniridia North America - NA, Vision for Tomorrow und Aniridia Europe danken. Ich möchte vor allem den Patienten danken verfolge ich und die Familien und meine Mitarbeiter , die ich sehr bin sehr dankbar für und



v e r y anerkennend zu. Ich danke Ihnen allen sehr fürs Zuhören, und ich hoffe, der Rest Ihres Wochenendes ist informativ, produktiv und angenehm. Vielen Dank. >> JOHN MORRIS: Danke, Dr. Netland. Und für unsere Familie zu sprechen, können wir danken Ihnen nicht en o pfui für Ihre laufenden Bemühungen in diesem Bereich. Wir sind also mit den Präsentationen fertig, aber ich hoffe wirklich, dass alle ein paar Minuten zusammen hängen, damit ich ein paar Dinge durchgehen kann und wir dann gemeinsam ein cooles Bild von uns machen können. Also ich everyon hoffen e hat diese Gespräche genossen und hoffentlich viele von Ihnen haben Ihre Fragen beantwortet hatte. Wir werden den Fragenkatalog durchgehen. Und, wie wir im letzten Jahr, versprechen wir , genaue und angemessene Antworten auf die Fragen zu geben , damit nicht beantwortet heute schauen f oder eine E - Mail mit den Antworten.

Für diejenigen, die letztes Jahr nicht teilnehmen konnten, haben wir eine wunderschöne neu gestaltete Website. Ich ermutige Sie, es zu besuchen, um Informationen zu Unterstützung, Sensibilisierung und Forschung zu erhalten. Wir werden auch Aufzeichnungen dieser Veranstaltung für zukünftige Betrachtungszwecke hosten . Bitte halten Sie im Laufe dieses Jahres nach Informationen zu neuen Zeitschriftenpublikationen und der Studie in unseren Registerdaten Ausschau. Diese Publikation wird besser , die Ärzteschaft auf die vielen Funktionen von WAGR erziehen en t Eis Forschern bei der Untersuchung den nächsten Schritt. Das sind wirklich große und erstaunliche Neuigkeiten. Und nach der Veröffentlichung wird die IWSA viel mehr Informationen darüber geben, wie Sie diese Informationen verwenden können. All dies wäre natürlich nicht für jeden von Ihnen möglich gewesen,

der sich die Zeit genommen hätte, sich in das WAGR-Patientenregister einzutragen. Bei einer so seltenen Krankheit macht jeder Eintrag aus der ganzen Welt eine große Wirkung. Wenn Sie sich nicht eingeschrieben haben, gibt es keinen besseren Zeitpunkt als jetzt. Wenn Sie Ihre Daten nicht in diesem Jahr aktualisiert haben, ist nun ein greifbarer Zeitpunkt, es zu tun. Den Link zum Patientenregister finden Sie auf [WAGR.org](http://WAGR.org). Bei Fragen oder Problemen wenden Sie sich bitte an. Es ist erstaunlich, wie viel Energie von einer 77-Frage Umfrage kommen kann, die Sie aus dem Komfort Ihres jederzeit ausfüllen können.

Nochmals vielen Dank an alle. Zur Erinnerung: Am Ende sehen Sie auf Ihrem Computer ein Pop-up zum Ausfüllen einer Umfrage. Das wissen wir zu schätzen. Wenn Sie diese Gelegenheit jedoch verpasst haben, wird sie Ihnen morgen per E-Mail zugesandt. Die Videos stehen Ihnen in Kürze zur

Verfügung. Sie können WAGR.org besuchen, um diese zu finden. Auch hier werden die Fragen und Antworten veröffentlicht.

Ich hoffe, möglichst viele von euch zum WAGR-Wochenende 2020 zu sehen. Hoffentlich werden wir physisch zusammen sein. Jetzt möchte ich alle auf den gleichen Bildschirm bringen. Ich werde jetzt jeden einladen, ein Diskussionsteilnehmer zu sein, und wenn Sie die Einladung erhalten, akzeptieren Sie sie bitte und schalten Sie Ihr Video ein. Gib mir eine Minute. Sie möchten es auch in eine Galerieansicht ändern.

Bitte schalte dein Video ein, wenn du reinkommst.