

>>JOHN MORRIS: Buongiorno a tutti. Inizieremo tra un attimo. Permetto a tutti i partecipanti di entrare.

Buon pomeriggio a tutti. Benvenuti al weekend virtuale dell'Associazione internazionale della sindrome WAGR. Siamo spiacenti di aver avuto un piccolo ritardo e speriamo che tutti si trovino e inizino a partecipare. Stiamo sistemando i nostri interpreti. Abbiamo avuto un piccolo problema e mi scuso per il ritardo.

Prima di iniziare la nostra conferenza, voglio assicurarmi che tutti possano accedere al canale linguistico preferito. Ho inviato poco fa queste indicazioni, ma chi se lo fosse perso, esaminerò le modalità di accesso. Sul tuo computer, nella parte inferiore della barra delle azioni Zoom, vedrai un simbolo di interpretazione cerchiato in rosso. Per favore selezionalo. Vedrai un elenco di

lingue. Seleziona l'opzione migliore delle lingue e ti farò sapere che stiamo riscontrando un problema con l'accesso all'italiano e al tedesco. Ma ho i servizi di interpretazione che cercano di aiutarci. Se ora non funziona, ricontrolla. E mi scuso per il ritardo e le difficoltà tecniche. È quello che succede in un mondo virtuale in questi giorni. Se accedi a questo su un dispositivo intelligente, è leggermente diverso accedere alle lingue. Vedrai con Zoon più pulsanti con diversi punti nella schermata in basso a destra. Si prega di selezionare quello, e ti porterà alla schermata in cui è possibile s e interpretazione lect lingua. Per favore selezionalo. Da lì puoi determinare quale lingua è la tua preferenza. Speriamo che tutti si stiano sistemando e che possiamo goderci questo meraviglioso evento insieme.

>> SM. MORRIS: Siamo la famiglia Morris, Giovanni e Beth e le nostre due bambine. Siamo molto tristi di non poterti vedere di persona di nuovo quest'anno, ma siamo grati per l'opportunità di connetterci attraverso la tecnologia. Oggi siamo affiancati oggi da 170 iscritti provenienti da 29 paesi. E come ho detto e d, siamo felici di essere in grado di stare insieme in ogni modo possibile e felice di condividere questa esperienza con tutti voi. E ti ringraziamo per aver partecipato.

>>JOHN MORRIS: Ancora una volta, come alludeva Beth, è incredibile quante persone possano unirsi a noi anche se ci manca vedervi insieme di persona, ma è piuttosto bello vedere quanto siamo tutti connessi. Apprezzo che tu abbia trascorso del tempo con noi oggi. Ecco la nostra agenda della conferenza per oggi: Una volta che la nostra introduzione è fatto, daremo modo di Shari Krantz, ou r direttore esecutivo, poi vai a Kelly Trout che è

a capo della nostra Avvocatura Research e medicina. E poi alla nostra Jenny Gunckle insieme al Dr. Jen Kalish che tiene un discorso sul nostro Registro e alcune notizie davvero eccitanti che stanno accadendo da questo. E then Dr. Sue Canova dalla Russia terrà un intervento sul suo davvero emozionante modello di assistenza sanitaria per quanto riguarda la testa del Aniridia Center Research Center di Pediatria. E poi il dottor Peter Netland dell'Università della Virginia parlerà di glaucoma e aniridia.

Will iniziare in un attimo. Prima di ciò voglio esaminare alcune cose riguardo a Zoom in modo che tutti ne siano consapevoli. Se passi con il mouse sullo schermo in alto o in basso, vedrai la barra delle azioni Zoom. Si vedrà un Q & A che è l'occasione per chiedere QUESTI o ns di uno dei presentatori. Faremo tutto il possibile per rispondere ad alcune di queste domande durante la conferenza di

oggi. Come l'anno scorso, per qualsiasi domanda che non viene affrontata durante la conferenza, faremo il possibile per completare e fornire risposte appropriate e le invieremo sia tramite e-mail che tramite Facebook dopo la conferenza. Un'altra opzione è la chat room. Questa è la tua opportunità per interagire con i partecipanti. Alla fine, ci sarà interfacciarsi per una foto. In questo momento nessuno dei th e partecipanti possono vedersi, ma vi invito a utilizzare la chat room per dire ciao a nessuno. Ti chiedo di utilizzare la chat room per le discussioni e di utilizzare le domande e risposte per le domande. Per favore! Anche in momenti come adesso vedrai la mia faccia. Puoi spostare la casella del presentatore facendo clic su di essa e facendola scorrere sullo schermo. Voglio assicurarmi che tutti sappiano che stiamo trasmettendo in live streaming su Facebook in questo momento. Questa è un'altra opportunità

per chiunque voglia guardarlo su Facebook. E siamo Record ing oggi. Tali registrazioni verranno inviate via e-mail, ma verranno anche salvate sul nostro sito Web di nuova concezione. Ultima cosa prima che io do a Shari: Alla fine si prega di soggiorno perché mi tirerà tutti come relatori e vi invitiamo a utilizzare il vid e o mangimi e scattare una foto. L'anno scorso è stata un'esperienza davvero straordinaria con molte persone che sono rimaste e si sono impegnate tra loro, e spero che possiamo farlo anche quest'anno.

Il nostro primo oratore oggi sarà Shari Krantz, Direttore Esecutivo. Lei è il nostro primo membro dello staff. Nel 2017 è stata la prima Direttrice Esecutiva IWSA. Ha servito l'IWSA dal 2006, quando a sua figlia, Amy, è stata diagnosticata la Sindrome Mosaic WAGR. Shari ha lavorato in numerosi ruoli per l'organizzazione da un volontario, scheda member, Presidente

di organizzazione, co-presidente. E con Amy e i suoi due figli adulti, Sherry ha ospitato tre incontri WAGR nel Maryland, incontrando e sostenendo le famiglie IWSA in tutto il mondo, e ulteriori ricerche sui tumori di Wilms sono due delle sue passioni. Oggi lei sta andando a provide noi con una panoramica di alcune attività IWSA.

>>SHARI KRANTZ: Salve, sono Shari Krantz, Direttore Esecutivo dell'International WAGR Association. Eccoci di nuovo su Zoom per festeggiare il weekend WAGR. Anche se ci mancano gli incontri di persona, è meraviglioso che così tante famiglie in tutto il mondo possano stare insieme oggi. Abbiamo quasi 170 persone registrate per partecipare.

Per quelli di voi che non lo sanno, l'International WAGR Syndrome Association è un'organizzazione senza scopo di lucro governata da un consiglio di amministrazione che crea il piano strategico per guidare le

attività. Le operazioni quotidiane sono gestite da me, il direttore esecutivo, e i progetti in tutto il mondo sono realizzati da volontari. Insieme rappresentiamo e di sostegno 214 famiglie aderenti in 43 paesi. Il Consiglio è un gruppo di volontari dedicati che si incontrano almeno mensilmente. Kelly Trout è uno dei fondatori originali dell'IWSA e attualmente guida il consiglio di amministrazione in qualità di presidente. Kelly serve anche come Direttore della Ricerca e Advocacy medica e è spesso invitato a fare presentazioni su Sindrome WAGR in occasione di conferenze e incontri in tutto il mondo.

John Morris si unisce a Kelly ed è il segretario del consiglio di amministrazione. Lavora a stretto contatto con lei su progetti di ricerca. John e sua moglie, Beth, hanno creato la loro fondazione familiare chiamata Miranda's Mission che sostiene

la ricerca e dona generosamente all'IWSA ogni anno.

Nikki Hoffman è molto di più il tesoriere del consiglio di amministrazione. Nikki è un CPA e consulente non profit dell'IWSA. Il Consiglio si affida all'esperienza di Nikki per assicurare che tutti i fondi siano gestiti in modo appropriato. Linda van de Sande è il primo membro internazionale del consiglio di amministrazione dell'IWSA e vive in Belgio. Lei è anche il rappresentante IWSA europea e collabora con il Consiglio per aumentare la disponibilità e l'accesso alla formazione nel sostegno alle famiglie fuori degli Stati Uniti.

Jenny fa parte del consiglio ed è appassionata del registro dei pazienti WAGR. Fa parte del team ed è interessata a promuovere la ricerca sulla sindrome WAGR. Jenny e la sua famiglia hanno creato WAGR Warriors,

una fondazione familiare che sostiene l'IwSA e la ricerca relativa alla sindrome WAGR. Jenny è la persona creativa dietro le campagne per il WAGR Awareness Day, il registro dei pazienti e altro ancora.

Tom Cox ha servito il consiglio di amministrazione per più di un decennio ed è stato il primo membro maschile del consiglio di amministrazione dell'IWSA . Tom e la sua famiglia hanno presentato due volte il WAGR Weekend. Una volta in Pennsylvania e più recentemente in South Carolina.

Rhonda Sena è un membro del consiglio ma nel consiglio emerito, il che significa che partecipa alle riunioni ma non vota. Rhonda ha servito l'IWSA per circa 20 anni in una varietà di ruoli tra cui il consulente di educazione.

Uno dei compiti più importanti del Consiglio è assicurarsi che tutte le attività seguano il piano strategico. La missione è piuttosto semplice. È diviso in tre parti: consapevolezza, ricerca e supporto. Condividerò un po' su ciascuno di questi componenti. Ma le prime foto come queste rappresentano le famiglie che l'IWSA sostiene e serve, famiglie come la tua e la mia.

Alcuni anni fa l'IWSA ha iniziato a produrre una dichiarazione d'impatto annuale per fornire un resoconto immediato dei risultati dell'anno. Chi sapeva che il 2020 sarebbe stato un anno che non dimenticheremo mai. La pandemia mondiale ha colpito tutti e tutto, così come i piani dell'IWSA per l'anno. Siamo lieti di segnalare che, mentre i nostri piani drasticamente cambiato l'IWSA raggruppato e raggiunto un certo gre una t cose nel 2020.

Consapevolezza: la consapevolezza ha a che fare con cos'è la sindrome WAGR? Quali sono le complicazioni? Dove vado per informarmi? Quando diciamo promuovere la consapevolezza intendiamo davvero aumentare la conoscenza di una malattia rara - conoscenza per professionisti medici , educatori, famiglie e operatori sanitari. L'IWSA fa questo ospitando il nostro sito Web, partecipando a riunioni e conferenze, collaborando con altre organizzazioni di malattie rare e ricercatori e medici interessati alla sindrome WAGR. Il modo più importante in cui l'IWSA promuove la consapevolezza è ospitando il sito Web WAGR.org. Il nuovo sito presenta opzioni di traduzione, è traboccante di informazioni aggiornate, ha una sezione in modo specifico per le famiglie, ed è accessibile ai lettori e gli altri dispositivi OW-visione. Puoi stampare la maggior parte delle informazioni e anche sostenere l'IWSA facendo una donazione attraverso il sito web. Questo nuovo

grande strumento è il risultato di molti mesi di pianificazione e di scrittura e gli sforzi di numerosi individui che hanno fornito esimo e ir competenza e di ingresso. Siamo molto orgogliosi di WAGR.org. E se non hai visitato il sito, prova a farlo presto.

Il 13 novembre di ogni anno l'IWSA celebra il WAGR Awareness Day. Questa è una grande opportunità per coinvolgere tutti. In 20 20 il tema era Make Our Future Brighter, e le famiglie IWSA di tutto il mondo hanno partecipato. Potete vedere alcuni dei nostri bambini sorridenti qui nelle foto. Più di 347 persone provenienti da 12 paesi hanno generosamente donato. Questo è stato il più grande evento di raccolta fondi dell'IWSA di sempre e siamo grati per ogni singola donazione. Sono in corso i piani per il WAGR Awareness Day 2021. Se sei interessato a unirti al team per pianificare l'evento, contattaci.

Un po' più delle nostre famiglie.

Ricerca: sappiamo che la ricerca è la chiave per migliorare la vita delle persone con la sindrome WAGR. Il direttore della ricerca e della difesa medica dell'IWSA, Kelly Trout, presenterà a breve e ha alcune cose davvero interessanti e incoraggianti da condividere. Jenny Gunckle sarà anche unirsi a noi per parlare un b il paziente Sindrome WAGR Registro di sistema e perché è parte importante di piani di ricerca IWSA e obiettivi.

In che modo IWSA facilita la ricerca? Il registro è a senso unico, ma altri sforzi importanti riguardano lo sviluppo di relazioni con ricercatori e altri interessati alla nostra malattia rara. L'identificazione di opportunità e fonti di finanziamento, la fornitura di lettere di supporto e la collaborazione con i

gruppi internazionali aiutano a portare avanti la ricerca.

Supporto: Quando l'IWSA è stata costituita per la prima volta, c'erano alcune famiglie in cerca di informazioni e supporto. Negli anni il gruppo è cresciuto ma il sostegno alle famiglie di persone con Sindrome WAGR è rimasta la priorità assoluta. Questo anno in cui WAGR weekend è stato virtuale, 167 persone provenienti da 25 paesi è venuto together su Zoom. Anche quest'anno abbiamo una partecipazione simile. E per renderlo più significativo per le famiglie che non parlano inglese abbiamo fornito la traduzione in sette lingue.

Quindici nuove famiglie si sono unite all'IWSA nel 2020 e ognuna ha ricevuto il nuovo pacchetto di benvenuto per la famiglia dell'IWSA . Oltre ad alcuni piccoli regali e informazioni sulla sindrome WAGR, la mamma californiana Leslie Volk e il suo team di volontari

continuano a realizzare trapunte per ogni nuova famiglia. Il nostro gruppo Facebook privato ora ha 288 membri e continua a essere un forum sicuro per genitori e operatori sanitari per condividere esperienze, offrire e ricevere supporto e ricordare a ciascuno di noi che non siamo i soli a prenderci cura di qualcuno con una sindrome WAGR. È stata una vera ancora di salvezza per molti di noi nel corso degli anni. Un altro importante modo in cui l'IWSA sostiene le famiglie è quello di fornire informazioni accurate e aggiornate sul sito. C'è una sezione creata solo per le famiglie. Quindi, se non l'hai ancora verificato, ti incoraggio a farlo.

Più delle nostre famiglie.

Segnalazione la pinna dello stato ancial dell'organizzazione è importante e illustra dove il finanziamento è venuto da e dove va. Sotto la guida del consiglio di amministrazione, il

reddito dell'IWSA nel 2020 è stato di 63.500 dollari USA, superando le spese di 59.500 dollari. Le nostre spese sono classificate in base alla missione con l'aggiunta delle operazioni. La spesa maggiore dell'anno è stata il nuovo sito web. E come vedete le operazioni, il sostegno alla famiglia e la ricerca fanno il resto. Senza di persona eventi di raccolta fondi nel 2020, Awareness Day è diventato un super importante manifestazione leader della categoria di reddito con quasi \$ 20.000 dollari. L'IWSA continua ad essere grata per il sostegno finanziario della Fondazione Saul & Theresa Esman, nonché dei singoli donatori familiari e mensili. Facebook raccolte di fondi sono un facile way per tutti di sostenere l'IWSA, e l'anno scorso sono stati pari a quasi \$ 5.000. L'IWSA ha ricevuto finanziamenti dal programma PPP del governo degli Stati Uniti e anche una sovvenzione Delta Gamma Service for Sight.

L'unico fondo a reddito limitato dell'IWSA è l'Amy Marshall Research Fund che è stato creato in memoria di mia figlia per ulteriori ricerche sul tumore di Wilms e sulla sindrome WAGR. Quasi \$ 4.000 sono stati versati a questo fondo nel 2020.

Altre famiglie qui come la tua e la mia.

Outreach internazionale: come membro del consiglio, Tom Cox dice spesso che dobbiamo lavorare sull'"I" nell'Associazione Internazionale WAGR. L'obiettivo principale del piano strategico è aumentare la diffusione internazionale. L'IWSA continua a lavorare a stretto contatto con Madoka Ha w egawa nell'Associazione WAGR giapponese. Il passo successivo è stato quello di nominare un rappresentante europeo dell'IWSA. L'IWSA è entrata a far parte dell'Organizzazione europea per le malattie rare, EURORDIS, e ha

lavorato per tradurre informazioni per persone che non parlano inglese.

Le attività di trasferimento in Europa sono ora guidate da Linda van de Sande, il primo membro del consiglio internazionale dell'IWSA. Linda è mamma di Dylan e vive in Belgio. Ha lavorato instancabilmente per coordinare la traduzione delle informazioni sulla sindrome WAGR ed è pro m PROBLEMI E incoraggiare l'iscrizione nella sindrome WAGR Patient Registry. Linda collabora con leader e altre organizzazioni internazionali ed è membro del Gruppo di difesa dei pazienti di EURORDIS. Ha avuto l'opportunità di incontrare i leader dell'Unione Europea che sono coinvolti nella politica e nell'assistenza sanitaria per i pazienti affetti da malattie rare.

Ci sono molte persone da ringraziare per il loro contributo all'evento di oggi. In primo luogo, la famiglia

Morris della Pennsylvania. Beth e John con le figlie Miranda e Juliet avevano pianificato di ospitare il WAGR Weekend a Philadelphia nel 2020, ma la pandemia lo ha reso impossibile. La speranza era quella di riorganizzarsi per il 2021, ma ovviamente non è stato possibile neanche questo. Quindi qui stanno ospitando il Virtual WAGR Weekend per il secondo anno. Grazie Beth e John per tutta la pianificazione e il lavoro che è stato necessario per pianificare questo evento.

Ci auguriamo che tu abbia ricevuto e ti stia godendo la tua confezione regalo per la conferenza. Abbiamo spedito più di 150 scatole alle famiglie IWSA in tutto il mondo. Michele Cohoon, mamma di Grace e Ajay, ha preparato e spedito le scatole per le famiglie nel Regno Unito. Michele è recentemente diventato il rappresentante IWSA UK per l'accoglienza e il supporto di nuove famiglie. Lei e suo marito, Aaron e i bambini, hanno partecipato a tutti e

tre i weekend WAGR tenuti nel Regno Unito. Oltre a ser v zione del Consiglio e come la nostra rappresentante europeo, Linda gestito le mailing box conferenza per l'Europa, la Russia e l'Asia. Sessanta scatole sono state preparate e spedite da Linda e dal suo aiutante suo figlio, Dylan.

Nei Paesi Bassi Jan e Chantal continuano ad accogliere e sostenere le famiglie nell'ulteriore conoscenza della sindrome WAGR e delle sue complicanze. Si sono incontrati con i ricercatori e medici presso la principessa Maxima Pediatric Cancer Center, e Jan fatto una presentazione sulla Sindrome WAGR e l'IWSA al Grand Round s presso l'University Medical Center di Utah. Jan e Chantal sono genitori di tre figli. La loro famiglia aveva programmato di recarsi a Filadelfia per il WAGR Weekend nel 2020 e poi di nuovo quest'anno nel 2021. Entrambi i viaggi hanno dovuto essere annullati, ma speriamo di poterne

programmare un altro nel prossimo futuro.

Molte grazie alla nostra amica, Galina Gening. Galina lavora a stretto contatto con l'IWSA per sostenere le famiglie in Russia. È presidente del Centro Interregionale di Supporto per i pazienti con Sindrome di Aniridia e Sindrome WAGR di Mosca ed è un fiduciario di Aniridia Europe. Galina è una straordinaria sostenitrice delle persone con sindrome di aniridia e sindrome di WAGR. Kelly Trout ed io abbiamo avuto il piacere di incontrare di persona Galina e diversi oftalmologi russi. Lei sta anche lavorando a stretto contatto con Galina per incoraggiare la partecipazione russa al Registro dei pazienti con sindrome WAGR. Grazie per tutto quello che fai, Galina, e non vediamo l'ora di continuare il nostro lavoro insieme in futuro.

Nel corso degli anni l'IWSA dipende dalla dedizione di volontari che apportano talenti, abilità e prospettive speciali all'organizzazione. Alcune persone fanno parte del Consiglio o ospitano un evento del fine settimana WAGR, mentre altri scrivono storie per il sito Web o traducono informazioni. Molte famiglie hanno h Osted eventi di raccolta fondi di successo o aiutato con WAGR Awareness Day di pianificazione. Se sei interessato a contribuire all'IWSA e a sostenere le famiglie, contattami un membro del Consiglio o inviaci un'e-mail all'indirizzo WAGR.org. Se si dispone di questio n s circa l'IWSA o qualcosa che si desidera condividere, o se si vuole essere coinvolti con l'organizzazione, non esitate a contattarci. Grazie per l'opportunità di condividere la mia presentazione di oggi e spero che il resto degli oratori vi piaccia.

>>JOHN MORRIS: Grazie mille, Shari, per gli aggiornamenti organizzativi. I tuoi

sforzi nel guidare l'organizzazione sono molto apprezzati.

Voglio sottolineare che quest'anno abbiamo degli interpreti. L'organizzazione continua a cercare di migliorare l'accesso. Sfortunatamente, quest'anno non siamo stati in grado di fornire un interprete norvegese dal vivo. Ma voglio sottolineare che abbiamo servizi di sottotitoli disponibili per le persone che preferiscono leggere il norvegese. All'interno della stanza di chat, Danielle, una delle nostre persone di supporto ha messo in al i nk per StreamtText per tutti coloro che preferiscono sottotitoli per una lingua norvegese. Per favore, puoi accedervi ora. Cerca quello. Se scorri verso l'alto, lo vedrai. Nella parte inferiore dello schermo ci sono i canali di interpretazione.

Si prega di disattivare i microfoni.

Il nostro prossimo oratore è Kelly Trout. Kelly è il co-fondatore dell'IWSA e attualmente ricopre la carica di presidente del consiglio di amministrazione dell'IWSA. Attualmente ricopre il ruolo di Direttore della ricerca e dell'advocacy medica. Kelly assiste famiglie e medici con domande sulla diagnosi e sul trattamento della sindrome WAGR e dei disturbi correlati. È anche Program Manager per il registro dei pazienti IWSA. Ha scritto numerosi articoli sulla sindrome WAGR per molte pubblicazioni. Per d'ora lei sta per essere a discutere alcuni dei WAGR emozionante
Sindrome Ricerca in corso in tutto il mondo.

>>KELLY TROUT: Ciao, sono Kelly Trout e vorrei aggiungere il mio benvenuto al Virtual WAGR Weekend 2021, specialmente a quelle persone con noi per la prima volta in assoluto. Vorrei che ci incontrassimo di persona. Ma per ora è meraviglioso sapere che lo stiamo

guardando tutti insieme da tutto il mondo. Oggi ho intenzione di parlare di ricerca sulla sindrome WAGR E raccontandovi alcuni molto eccitante e ho progetti peful che aiuterà i nostri figli a vivere una vita migliore, più sano. Ti dirò un po' come l'IWSA aiuta a realizzare la ricerca. E parlerò di come tu e tuo figlio potete far parte di questi sforzi.

Innanzitutto, voglio iniziare con questa foto di mia figlia Caroline. Non riesco a crederci, ma la prossima settimana Caroline compirà 40 anni. Quarant'anni fa non esisteva una diagnosi come la sindrome WAGR. Non c'è un nome per questo allora. Si chiamava solo Aniridia e tumore di Wilms. Quando abbiamo ricevuto questa diagnosi, ho cercato di trovare tutte le informazioni che potevo al riguardo. Dopo settimane di ricerche, ho trovato un paragrafo in un libro di testo medico su un paziente. E così è stato! Semplicemente non c'era alcuna

conoscenza o informazioni su questo disordine, e non vi era certamente alcuna ricerca in corso.

Ricordo che mi sentivo disperato e arrabbiato. Come potrei aiutare mio figlio se i medici non sapessero nulla della sindrome WAGR? Quando Caroline era un'adolescente, Internet è arrivato e ha cambiato tutto. Ha permesso i genitori di bambini con questo molto raro disordine per trovare l'altro e di comunicare. Comunicando, abbiamo scoperto che i nostri figli avevano molte condizioni simili. Somiglianze che nemmeno i medici conoscevano. Abbiamo iniziato a capire che se i medici avessero mai saputo della sindrome WAGR, noi genitori e famiglie avremmo dovuto essere noi a insegnarglielo.

Ora, mentre ci piacerebbe avere una cura per la sindrome WAGR, sappiamo che non è ancora possibile. Ma molte cose sono possibili. Il fatto è che c'è

ancora molto che non sappiamo su questo disturbo. Sarebbe di grande aiuto capire semplicemente meglio la sindrome. Per esempio ora sappiamo che la sindrome WAGR coinvolge molto di più che l'acronimo di tumore di Wilms, aniridia, anomalie urinarie genitali, e una serie di dev e ritardi mentali. Ci sono molte altre condizioni possibili come la malattia renale cronica, i disturbi convulsivi, i problemi comportamentali e molti altri. Abbiamo bisogno di identificare tutte queste condizioni e di determinare la frequenza con cui si verificano, e perché sono correlate alla sindrome WAGR in modo che genitori e medici sapremo cosa cercare e come trovare queste cose in anticipo in modo da avere le migliori possibilità di essere trattato efficacemente.

Sappiamo anche che il tumore di Wilms nei bambini con sindrome WAGR è diverso in qualche modo rispetto ai bambini tipici. Ci sono prove crescenti che

anche Aniridia potrebbe essere diversa. Abbiamo bisogno di sapere molto su queste differenze per ottenere il miglior trattamento. Anche lo sviluppo di linee guida standardizzate per l'assistenza sarebbe di enorme aiuto. Avere y ou mai preso il vostro bambino dal medico e si rese conto che in realtà non sanno cosa fare? Avere standard di cura sarebbe tutta la differenza nel mondo. Quindi, come possiamo ottenere standard di cura? Beh, non puoi semplicemente inventarli. Devi raccogliere dati, e raccogliere dati è ricerca.

Quindi la ricerca può darci tutte le risposte di cui i nostri figli hanno bisogno. Ma la ricerca medica è molto costosa. Quindi, come può un'organizzazione molto piccola come l'IWSA realizzare la ricerca? Beh, si scopre che i soldi non sono l'unica cosa che serve. La ricerca richiede la raccolta di dati sui pazienti, ad esempio attraverso un

registro dei pazienti. Occorre stabilire connessioni con i ricercatori e sviluppare relazioni con loro. Ci vogliono le risorse di tempo e impegno dei volontari, e ci vuole la condivisione dei risultati con i genitori, con i medici e con altri ricercatori in tutto il mondo. Si scopre che se hai tutte queste cose, ottenere i soldi per la ricerca, beh, non è facile. Ma diventa molto più fattibile. Così la IWSA concentra sul fare una ciascuna di queste cose.

Innanzitutto il registro dei pazienti: molti di voi conoscono già il registro dei pazienti WAGR perché vostro figlio vi è già iscritto. Se è così, bravo! Se non conosci il registro dei pazienti, la nostra Jenny Gunckle ne parlerà in pochi minuti e ti riempirà. Ma in termini di ricerca sulla sindrome WAGR, la cosa più importante da sapere è che l'iscrizione del tuo bambino nel Registro dei pazienti con sindrome WAGR è la cosa più importante che puoi

fare. Quindi, per favore, ascolta attentamente quando arriva Jenny.

Creare e costruire relazioni con gli scienziati è una parte fondamentale per portare a termine la ricerca. L'IWSA lavora duramente per trovare scienziati che stanno lavorando sul tumore di Wilms, sull'Anirida e su tutte le altre condizioni legate alla sindrome WAGR per interessarli alla ricerca sulla sindrome WAGR e trovare nuovi modi per aiutare i nostri bambini. I genitori e le famiglie che fanno parte dell'IWSA non sono solo il cuore pulsante di questa organizzazione. Sono il motore che lo guida. E un ch di noi può fare qualcosa da raccolta fondi per aumentare la consapevolezza in tutti i tipi di modi diversi per sostenere altre famiglie di volontariato il vostro tempo e le competenze. Tutte queste cose lavorare insieme, e tutti sono assolutamente vitali per rendere la ricerca h a ppen.

Un'altra parte importante della ricerca è la condivisione dei risultati. Vogliamo che il mondo sappia cosa sta succedendo nel mondo della ricerca WAGR. Pertanto condividiamo i risultati sul nostro sito Web, su materiale cartaceo che puoi condividere con il tuo medico e attraverso presentazioni a conferenze scientifiche. Quindi metti insieme tutte queste cose: il registro dei pazienti, le relazioni con i ricercatori, le famiglie WAGR che offrono volontariamente il loro tempo e i loro sforzi e tutti noi condividiamo dati e informazioni. Cosa ottieni? Bene, ecco il dottor V i CKI Huff, il Dott Cristy Ruteshouser, e il mouse direttore del laboratorio, Nikki Williams vestito in loro DPI sulla strada per lavoro sul progetto Tumore di Wilms del mouse. Stanno testando un farmaco che potrebbe effettivamente aiutare a prevenire il tumore di Wilms nei bambini con sindrome WAGR. Con COVID-19 lo scorso anno, le

cose sono state davvero impegnative. Ma sono felice di dirvi che questo progetto è tornato in pista ora e sta facendo ottimi progressi.

Qui abbiamo Janna Hol che ha recentemente pubblicato uno studio che ha confrontato i bambini con sindrome WAGR e tumore di Wilms con i bambini tipici che sviluppano Wilms. La dottoressa Hol e i suoi colleghi hanno sottolineato l'importanza che i nostri bambini vengano seguiti nelle cliniche pediatriche per la predisposizione al cancro, quando possibile.

Molti di voi conoscono il Dr. Jeff Doan che ha pubblicato diverse volte nell'ultimo anno, incluso un libro di testo chiamato Management of Genetic Syndromes, un libro che è considerato una guida da seguire per molti pediatri.

Il dottor Andrew Murphy è un altro medico che ha sviluppato un vivo interesse per la sindrome WAGR . Sta lavorando a un progetto che potrebbe portare a modi per utilizzare i test genetici per prevedere quali bambini con sindrome WAGR svilupperanno il tumore di Wilms.

Ancora un altro volto familiare è la dottoressa Joan Hahn. Molti di noi ricordano la dottoressa Hahn dal suo studio sulla sindrome WAGR presso il National Institutes of Health nel 2006-2014. Il Dr. Hahn è ancora molto coinvolto nello studio del WAGR. Uno dei suoi progetti recenti prevedeva uno studio sul fatto che l'editing genetico potesse risolvere alcune delle anomalie cerebrali che hanno i nostri bambini. Questo progetto si chiama scienza di base. Ed è molto lontano dalla scienza di base per avere un vero trattamento. Ma la teoria si è rivelata corretta. E questo è

incredibile. Proprio come i fantastici occhiali zebrati che sfoggia qui.

Da diversi anni Neil Lagali e i suoi colleghi dell'organizzazione Aniridia Europe stanno facendo cose straordinarie in termini di apprendimento di Aniridia e delle sue complicazioni. Purtroppo, una cosa che stanno imparando è che i problemi con la cornea e essere w o RSE nei pazienti con sindrome WAGR rispetto ai pazienti che hanno isolato Aniridia. Anche se è deludente, è un'informazione davvero importante. Significa che genitori e medici devono prestare particolare attenzione alle cornee dei nostri figli. Aniridia Europe ha creato video meravigliosi su come farlo. E li puoi trovare sul sito web WAGR.org.

Ecco la dottoressa Jen Kalish. La vedrai tra pochi minuti. Il dottor Kalish è un genetista al Children's Hospital di Philadelphia. Grazie alla nostra ospite del weekend WAGR, Jenna

Beth Morris, siamo stati in grado di interessare la dottoressa Kalish e il suo team a dare un'occhiata ai dati nel registro dei pazienti con sindrome WAGR. Quella che seguì è diventata una collaborazione a tutti gli effetti e in corso tra i membri del laboratorio Kalish e il team dell'IWSA Patient Registry. Sono entusiasta di dirvi che abbiamo appena presentato un articolo su *the* di registro dei dati, e vi posso dire che sarà enorme. Sarà la prima pubblicazione a raccomandare un modello per la gestione dell'assistenza medica nella sindrome WAGR. Tutto si basa sulle prove fornite dai partecipanti al Registro. Avremo molto altro ancora in formazione su questo articolo presto.

Ma per il momento spero che tutti voi siate molto orgogliosi di sapere che l'avete fatto. Partecipando al registro hai cambiato il mondo per tuo figlio. E hai cambiato il futuro di tutti i nostri figli.

A proposito di futuro, voglio darvi un aggiornamento sul Centro di Eccellenza clinico per Sindrome WAGR. Forse ricorderete che abbiamo iniziato a lavorare a questo progetto un paio di anni fa, quando il Children's National Hospital ha annunciato l'intenzione di creare un istituto di malattie che ospitasse cliniche per malattie rare come il WAGR. Il bello di un centro di eccellenza è che può diventare uno sportello unico per tutti gli specialisti di cui un bambino con sindrome WAGR potrebbe aver bisogno. In cima a che, nel tempo gli specialisti di tale clinic diventare esperti nella sindrome WAGR. Riesci a immaginare di portare tuo figlio in un posto del genere? Ebbene, il COVID-19 ha rallentato le cose, ma non le ha fermate. Sono felice di comunicarvi che la costruzione dell'Istituto per le malattie rare è ora completa. E speriamo t egli centro sarà in grado di

iniziare a vedere i pazienti WAGR fin da questo inverno. Cerca molte più informazioni su questo nei prossimi mesi.

Ecco di nuovo Caroline. Sono successe così tante cose da quando era una bambina. Da nessun nome per la sua diagnosi e quasi zero informazioni su di essa a un ampio spettro e un'esplosione di informazioni di ricerca. Da nessun aiuto a vera speranza. Ti lascio con questo: considera il viaggio di tuo figlio. Anche loro stanno sulla speranza. Cosa farai per aiutarli ad arrivarci? Grazie!

>>JOHN MORRIS: Grazie mille, Kelly. Attendo sempre con ansia questi aggiornamenti. Voglio ricordare alle persone che abbiamo le domande e risposte in modo che i presentatori forniscano queste esperienze meravigliose e preziose, immagino che sorgeranno alcune domande. Per favore sentiti libero di

postarli. Faremo del nostro meglio per rispondere ad alcune di queste domande. E, se non possiamo farlo oggi in modo tempestivo, promettiamo che risponderemo a quelli in una breve tempistica.

La nostra prossima discussione coinvolgerà Jenny Gunckle dell'IWSA e la dottoressa Jen Kalish. Jenny Gunckle è entrata a far parte del Consiglio di amministrazione dell'IWSA nel 2017 ed è anche membro del team dell'IWSA Patient Registry. Jenny vive in Michigan con suo marito Adam e i suoi figli Emma con la sindrome WAGR ed Evan. Ha una passione per l'Fur Thering specifico di ricerca alla sindrome WAGR e per incoraggiare la partecipazione nel Registro IWSA. Molti di voi la riconosceranno dalla campagna anagrafica. Il dottor Jen Kalish è un genetista clinico e scienziato medico presso il Children's Hospital di Philadelphia e la Perelman School of Medicine dell'Università della

Pennsylvania. Si concentra sulla sindrome di Beckwith Wiedemann, sui disturbi della crescita e sulla predisposizione genetica al cancro. BWS è simile a WAGR syndrome in quanto è una rara condizione in cui i pazienti a r e predisposti a sviluppare tumore di Wilms. Oggi lei e Jenny condivideranno alcuni dei risultati della campagna del registro e quanto questa informazione sia preziosa per i ricercatori e come viene utilizzata.

>>JENNY GUNCKLEHIM: Ciao a tutti. Mi chiamo Jenny Gunckle e sono un membro del consiglio di amministrazione dell'IWSA e mamma di Emma che ha 8 anni. Sono qui oggi per fornire a tutti voi un aggiornamento davvero entusiasmante sul registro dei pazienti con sindrome WAGR. Dal momento che il Registro di sistema è stato sviluppato dalla IWSA nel 2015, abbiamo detto più e ov e r di nuovo questi dati fornisce speranza per coloro che vivono con la sindrome WAGR, e spero che capirete un po 'di più su ciò che questo significa

dopo che si sente di più quello che è successo nell'ultimo anno.

Prima di arrivare alle cose buone, per quelli di voi che potrebbero non saperlo, il Registro è un questionario online di 77 domande in un sondaggio approvato dall'IRB ospitato su un server sicuro dal Coordination of Rare Diseases at Stanford (CORDS). Può essere completato on-line o con copie stampate da adulto p a se stessi o genitori o tutori tients.

Attualmente abbiamo oltre 140 pazienti con sindrome WAGR rappresentati in questi dati. Significa che il nostro registro ha la più grande raccolta di informazioni standardizzate sugli individui con sindrome WAGR nel mondo. Lo scopo principale del registro, ovviamente, è che i nostri dati aiutino a comprendere meglio le condizioni associate alla sindrome WAGR e potenzialmente sviluppino trattamenti o terapie che potrebbero aiutare a

migliorare la vita dei nostri bambini e dei futuri bambini. Come con la sindrome WAGR, quando esistono così pochi pazienti con questo disturbo, è così importante che ogni singolo paziente in tutto il mondo si iscriva al registro. Come molti di voi potrebbero ricordare, l'estate scorsa abbiamo lanciato una campagna su vasta scala per aumentare l'incremento nel nostro registro. Potresti aver visto uno dei nostri tanti video. In realtà abbiamo sentito da oltre 50 persone parlare dei vantaggi dell'iscrizione e dell'aggiornamento annuale dei registri. Se ti sei perso uno di questi video, puoi trovarli in qualsiasi momento sul canale YouTube pubblico dell'IWSA.

Alla fine della giornata, questa campagna ha superato tutte le nostre più rosee aspettative. Ha aumentato i nostri record di quasi l'80%. Quindi, a tutti coloro che hanno dedicato del tempo per iscriversi o aggiornare i

propri registri, grazie . Onestamente, qualunque sia la quantità di tempo che hai impiegato per farlo, ne è valsa la pena. Questo perché nell'ultimo anno abbiamo avuto tre ricercatori che hanno ottenuto l'approvazione per accedere ai dati del nostro Registro. Un po' di fuochi d'artificio! [Ride] Questi includono un genetista che sta studiando le mutazioni genetiche associate all'Aniridia, un team di ricercatori sul cancro pediatrico che stanno studiando il tumore di Wilms e la sindrome WAGR e un team del Children's Hospital di Philadelphia guidato dal Dr. Jen Kalish. La dottoressa Kalish ha parlato al WAGR Weekend dello scorso anno ed è qui con noi oggi per fornire un aggiornamento sugli incredibili progressi che il suo team ha fatto quest'anno e su alcuni dei suoi entusiasmanti piani per il futuro.

>>DOTT. JEN KALISH: Salve, sono la dottoressa Jennifer Kalish, una genetista clinica e la ricerco al

Children's Hospital di Philadelphia. Il mio lavoro clinico e di ricerca si concentra sullo studio della sindrome da predisposizione al cancro come la sindrome WAGR e la sindrome di Beckwith-Wiedemann. Questo lavoro include clinica e la caratterizzazione di queste sindromi rare un n d in via di sviluppo le linee guida per la cura clinica. I registri sono essenziali per capire come diagnosticare e curare i pazienti affetti da malattie rare come la sindrome WAGR. I dati raccolti dai registri di pazienti ci aiuta a conoscere l'esperienza di ciascun pat i ent e quali problemi medici che possono incontrare. Utilizziamo quindi le informazioni per guidare i medici e gli operatori sanitari nel tentativo di migliorare l'assistenza ai pazienti con sindrome WAGR.

Per studiare i pazienti abbiamo bisogno di raccogliere sistematicamente i dati dei pazienti nei registri dei pazienti come nel registro dei pazienti con

sindrome WAGR. Più pazienti sono disponibili per lo studio, più potente diventa la raccolta di dati. Una sfida nella ricerca sulle malattie rare comprende il piccolo numero di pazienti affetti da una determinata condizione su. Ciò significa che con malattie rare come la sindrome WAGR ogni paziente che partecipa al Registro è molto importante. E abbiamo bisogno che più pazienti possibile si uniscano. Le informazioni per coloro che si uniscono al Registro dei Pazienti Sindrome WAGR ha già aiutato a capire di più sulle diverse caratteristiche che interessano i pazienti. Le tue informazioni ci hanno mostrato che la sindrome WAGR ha una serie di caratteristiche comuni oltre la definizione classica della sindrome. Pertanto, in collaborazione con l'International WAGR Syndrome Association ora consideriamo WAGR uno spettro piuttosto che solo una sindrome.

Abbiamo recentemente presentato il riepilogo dei risultati per la pubblicazione in una rivista medica con l'obiettivo di includere la caratterizzazione delle caratteristiche cliniche nello spettro WAGR . Abbiamo sviluppato linee guida aggiornate per l'assistenza clinica per pazienti e famiglie con spettro WAGR da condividere con i propri team di assistenza. Prevediamo che queste linee guida estenderanno l'attuale approccio allo spettro WAGR. Inoltre, abbiamo submitte d abstracts a diversi genetica di oncologia conferenze di condividere queste informazioni con la comunità clinica e scientifica più ampia. Stiamo anche lavorando allo sviluppo di ulteriori progetti e domande e siamo sempre interessati a saperne di più sulle priorità della ricerca incentrata sulla famiglia.

Per quelli di voi che hanno già aderito al Registro dei pazienti con sindrome WAGR, grazie perché questo progetto non

sarebbe stato possibile senza la vostra partecipazione. Puoi aggiornare le tue informazioni in qualsiasi momento per aiutarci a saperne di più sui risultati a lungo termine dello spettro WAGR in qualsiasi momento. Per coloro che non hanno ancora aderito, si prega di prendere in considerazione l'adesione perché più dati vengono condivisi, più possiamo lavorare per migliorare la comprensione e la cura dello spettro WAGR. Noi lo o k l'ora di condividere più dati dal lavoro che ho appena discusso nei prossimi mesi, e ti ringrazio molto per la vostra attenzione oggi.

>>JENNY GUNCKLEHIM: La dottoressa Kalish e il suo team hanno investito innumerevoli ore nella raccolta e nell'interpretazione dei nostri dati. E onestamente quello che sta accadendo in questo momento è un sogno che si avvera. Nel corso dei prossimi mesi vi sarà ascoltando molto di più da noi e dal Dott Kali s h parlando più specificamente su questo articolo e

come può beneficiare la cura del vostro bambino. Quindi, per favore, stai attento a tutte queste informazioni che arriveranno presto.

Mentre il Dr. Kalish e altri continuano ad andare avanti con la ricerca sulla sindrome WAGR, non c'è davvero momento migliore di adesso per iscriversi o aggiornare i dati del registro. E puoi trovare tutte le informazioni necessarie per farlo sul nostro sito Web all'indirizzo Wagr.org\Wagr-syndrome-patient-registry. Spero che tu possa vederlo sul tuo schermo.

Puoi anche trovare la pagina del Registro di sistema dal nostro sito Web Wegr.org. Basta navigare su wagr.org e sulla nostra homepage. Puoi vedere le schede in alto. Se vai nella scheda di ricerca c'è un link lì - registro dei pazienti con sindrome di wagr. Fare clic su questo, e vi porterà direttamente o della pagina. In alto c'è un

pulsante arancione che dice iscriviti o aggiorna ora. Essa vi porterà alla pagina che i cavi Registra i in cui è possibile inserire i dati di login se si è creato che, o è possibile fare clic non è ancora un partecipante, ed è possibile iscriversi per Enr o ll in una nuova registrazione.

Tornando alla pagina IWSA ci sono molte informazioni in questa pagina che puoi consultare da solo. Il video in alto è un video di Youtube che era un video creato da pazienti con sindrome WAGR. Se hai visto questo, dai un'occhiata. Vale la pena di guardare un paio di minuti.

Un'altra cosa da sottolineare: Se scendi più in basso nella pagina c'è una domanda che dice: Come mi registro? Proprio qui c'è una FAQ del registro con una serie di domande e risposte su come iscriversi al registro e domande comuni. Puoi fare clic per ottenere l'inglese o in più altre

lingue. Basta fare clic sul pulsante arancione per trovarlo in altre lingue.

Inoltre, in Perché dovrei registrarmi, ti porterà al canale YouTube. Se fai clic su di esso, ti porterà su YouTube dove vedrai diversi video disponibili sul canale. Se scendi un po', troverai i video per la campagna del Registro delle sindromi WAGR della scorsa estate. Ci sono anche altri video.

Se hai domande sul registro, ti consiglio vivamente di dare un'occhiata alla pagina web. Come ho detto prima, con una popolazione di pazienti così piccola come la nostra, ogni singolo ingresso fa davvero una grande differenza. Quindi contattaci se hai domande o problemi con la registrazione. Se ci sono ostacoli all'iscrizione online, faccelo sapere e ti invieremo una copia cartacea. Il Registro è in inglese, ma se impegnativo per completare esso, non esitate a entrare in contatto con una

persona di fiducia - un amico, un familiare o un operatore sanitario o y o organizzazione Aniridia del paese del ur di aiuto con la traduzione.

Con questi dati di registro arriva il potere. Il potere di sapere se qualcosa è una cosa WAGR, il potere di pubblicare formalmente linee guida per l'assistenza per aiutare i nostri bambini a ottenere i trattamenti di cui hanno bisogno e il potere di aiutare i ricercatori a invogliare i ricercatori a studiare ulteriormente la nostra malattia rara.

>>EMMA E JENNY: La speranza è a un breve sondaggio di distanza. Grazie mille a tutti e speriamo di rivedervi di persona nei prossimi anni WAGR Weekends. Buona giornata a tutti y. Addio.

>>JOHN MORRIS: Grazie mille, Jenny e Dr. Kalish. Per favore continuate così. Jenny, spero che Emma sappia ora di essere famosa. Personalmente, sono così entusiasta di vedere tutti questi

progetti di ricerca procedere e quali ulteriori opportunità potrebbero sorgere.

>>MORRIS BAMBINI: Ciao.

>>JOHN MORRIS: Spero anche che tutti siano pronti ad aggiornare il registro dopo questa presentazione. Ho visto nella chat room che è stato aggiunto un collegamento all'interno della chat. Jenny lo ha condiviso durante la presentazione, ma per favore vai alla chat room per il link. Vedo un'ottima domanda su quanto spesso dovremmo aggiornare il registro. Kelly Trout ha indicato ogni volta che il bambino ha una nuova diagnosi e almeno una volta all'anno. Grazie, Vera, per la grande domanda e ringraziare yo u , Kelly, per rispondere.

Prima di andare avanti, voglio dare una rapida occhiata alla nostra agenda per vedere dove siamo. Il nostro prossimo presentatore è un Dr. Cannova, oculista clinico e di ricerca e capo del Centro per l'Anirida Research Institute of

Pediatrics and Children's Health presso l'Ospedale Centrale dell'Accademia Russa delle Scienze di Mosca, che parlerà dei servizi forniti al Centro per la ricerca sull'aniridia. Questo include i pazienti con sindrome WAGR. Il centro è un modello del genere o f cure mediche che l'IWSA crede sarebbe vantaggioso per tutti i pazienti con sindrome WAGR. Come ha detto Kelly in precedenza, l'IWSA sta lavorando per lanciare presto un centro simile negli Stati Uniti. Stiamo lanciando un Centro di eccellenza presto, e vogliamo incoraggiare t h e lo sviluppo di centri clinici di eccellenza per i pazienti con la sindrome WAGR in tutto il mondo. Ecco il Dr. Cannova per parlarci di questa clinica innovativa ed entusiasmante in Russia.

>> DOTT. CANNOVA: Un saluto a tutti gli ascoltatori. Sono il responsabile del Centro Aniridi a. Vorrei ringraziare gli organizzatori per l'invito e l'opportunità di parlarvi

del Centro russo per l'aniridia. Il mio rapporto contiene una breve presentazione del reparto e delle opportunità che i pazienti hanno quando vengono nel nostro centro.

[READ ING SLIDE] Eseguiamo ricerca e gestione del paziente nel mondo reale con l'obiettivo di affrontare i problemi urgenti della medicina pediatrica preventiva nella sanità pubblica. Il nostro centro è una moderna infrastruttura ospedaliera completa progettata per la massima assistenza. Ci offriamo una gamma completa di servizi oculista clinici. Trattiamo e forniamo malattie della cornea e malattie della retina e della maculare

[LETTURA DIAPOSITIVA]

I pazienti di tutta la Russia vengono a chiedere consiglio.

[LETTURA DIAPOSITIVA]

L'approccio multidisciplinare garantisce un trattamento diagnostico

tempestivo e la riabilitazione di una varietà di malattie negli adulti e nei bambini 0-18 anni di età.

{ LETTURA DIAPOSITIVA]

>>JOHN MORRIS: Grazie , dottor Cannova. La tua clinica è un modello medico straordinario e grazie mille per averlo condiviso con le nostre famiglie.

Il nostro prossimo relatore è il dottor Peter Netland. Il Dr. Peter Netland è Professore Scott Mosten e Presidente del Dipartimento di Oftalmologia presso la Facoltà di Medicina dell'Università della Virginia a Charlottesville, Virginia. Oltre alla sua riconosciuta esperienza nella gestione clinica e nel trattamento chirurgico del glaucoma, il Dr. Netland è un ricercatore innovativo e prolifico. Ha scritto più di 300 pubblicazioni perr-review e pubblicato sei libri di testo. Il suo interesse per l'amiridia lo ha portato a far parte dei consigli di amministrazione di diverse organizzazioni non profit di

aniridia. Siamo fortunati ad averlo con noi per parlare di glaucoma.

>>Dott. NETLAND: Vorrei ringraziare gli organizzatori del WAGR Weekend per questo invito molto carino. Lo apprezzo molto; Vorrei anche dare il benvenuto a tutti i partecipanti da tutto il mondo.

Mi chiamo Peter Netland. Sono dell'Università della Virginia e parlerò di Aniridia e glaucoma. Il glaucoma è potenzialmente un problema che minaccia la vista che è la causa della perdita irreversibile della vista. È comune in Aniridia e qualsiasi età può essere colpita. Spesso si verifica durante l'infanzia nei pazienti aniridici. I trattamenti per il glaucoma sono efficaci, quindi è importante cercare di identificare questa malattia mentre è asintomatica in modo che possa essere trattata prima che si verifichi qualsiasi perdita della vista.

Ci sono varie cause di glaucoma aniridico in termini di meccanismi. Nei neonati il glaucoma infantile è abbastanza raro nell'aniridia. Di solito è dovuto a una sorta di problema anatomico coesistente. Più comunemente questo si verifica un po' più tardi nell'infanzia e nella prima età adulta. La forma più comune è il glaucoma ad angolo aperto. Angolo chiuso sicuro è stata descritta soprattutto dopo altri interventi chirurgici e un angolo di chiusura progressiva è anche descritto ma questo probabilmente relativamente raro.

Abbiamo esaminato i meccanismi in dettaglio in uno studio comparativo. Su 86 occhi, 27 pazienti sono stati diagnosticati con glaucoma e 16 non avevano evidenza di glaucoma. [LETTURA DIAPOSITIVA] In questo gruppo l'aniridia era la diagnosi più comune. Non c'erano pazienti WAGR in questo gruppo.

I risultati sono mostrati qui. La maggior parte dei pazienti aveva angoli aperti. [LETTURA DIAPOSITIVA]

Questo è un tipico risultato dello studio. [LETTURA DIAPOSITIVA] questo era un angolo chiuso. Questa è una fotografia di un occhio con glaucoma della sindrome dell'aniridia. [LETTURA DIAPOSITIVA]

Il glaucoma è abbastanza comune. 46% tasso di glaucoma. L'età della diagnosi, la media era di 13,6 anni, la mediana era di 8,5 anni. Quindi a circa la metà dei pazienti è stato diagnosticato il glaucoma all'età di 8-1/2 anni. La maggior parte dei pazienti con glaucoma richiede un trattamento con farmaci e la maggior parte alla fine richiede una sorta di chirurgia del glaucoma. Misuriamo la pressione in questi pazienti per aiutare a capire se i pazienti stanno sviluppando il glaucoma. Aumento di solito della pressione. Il gold

standard è la tonometria ad applanazione. Abbiamo trovato utile anche la tonometria a rimbazzo. Questo non richiede un anestetico a n D può essere usato nei bambini senza avere un anestetico. Lo spessore corneale è un fattore di influenza che è aumentato nell'anirida. Ne teniamo conto quando interpretiamo le misurazioni per capire se la pressione è davvero elevata.

[LETTURA DIAPOSITIVA]

Si consiglia di esami ogni sei mesi per i pazienti che non hanno sviluppato il glaucoma. Aumenterà se il paziente sviluppa il glaucoma. L'età è un fattore di rischio.

Il trattamento per l'anirida è efficace. Il laser non è molto utile. Il tipo di indagine varia.

[LETTURA DIAPOSITIVA]

Talvolta vengono utilizzati impianti di drenaggio.

[LETTURA DIAPOSITIVA]

Siamo interessati a nuovi interventi di glaucoma mininvasivi. Sono usati frequentemente negli adulti meno informazioni su queste procedure nei bambini.

[LETTURA DIAPOSITIVA]

Questi sono alcuni esempi di trattamenti che sono stati utilizzati e sono promettenti. Abbiamo bisogno di raccogliere alcune informazioni su questi prima di poterli consigliare.

In conclusione, l'aniridia è spesso associata al glaucoma che causa una progressiva perdita della vista. I pazienti spesso richiedono trattamenti chirurgici che generalmente hanno buoni risultati.

[LETTURA DIAPOSITIVA]

Un trattamento e un monitoraggio tempestivi possono prevenire la perdita della vista dovuta a glaucoma e aniridia. Nuovi trattamenti sono promettenti.

Vorrei ringraziare IWSA per aver organizzato questa fantastica conferenza. Vorrei anche ringraziare Aniridia North America - NA, Vision for Tomorrow e Aniridia Europe. In particolare mi voglio ringraziare i pazienti sto seguendo e le famiglie ed i miei collaboratori che sono molto, molto riconoscente per ev e ry riconoscente a. Grazie mille a tutti per l'ascolto e spero che il resto del vostro fine settimana sia informativo, produttivo e divertente. Grazie mille. >>JOHN MORRIS: Grazie, dottor Netland. E parlando per la nostra famiglia, siamo in grado di non en ringraziare o ugh per i vostri sforzi in corso in questo campo. Quindi abbiamo finito con le presentazioni, ma spero davvero che tutti passeranno un paio di minuti in modo che io possa esaminare alcune cose e poi possiamo ottenere quella bella immagine di noi insieme. Quindi spero everyon e ha goduto di questi colloqui e speriamo che molti di voi hanno avuto risposte

alle tue domande. Esamineremo l'elenco delle domande. E, come abbiamo fatto l'anno scorso, promettiamo di dare risposte precise e adeguate a domande non si risponde oggi così guardare fuori f o un'email con queste risposte.

Per coloro che non hanno potuto partecipare l'anno scorso, abbiamo un meraviglioso sito web ridisegnato. Vi incoraggio a visitarlo per informazioni relative al supporto, alla consapevolezza e alla ricerca. Ospiteremo anche le registrazioni di questo evento per scopi di visione futura. Si prega di essere alla ricerca di informazioni entro la fine dell'anno per quanto riguarda le nuove pubblicazioni di riviste e lo studio nei dati del nostro registro. Questa pubblicazione sarà meglio educare la comunità medica sulle molte caratteristiche di WAGR EN t ricercatori di ghiaccio per fare il passo successivo nello

studio. Questa è una notizia davvero grande e sorprendente. E una volta pubblicata, l'IWSA condividerà molte più informazioni su come utilizzare queste informazioni. Ovviamente niente di tutto questo sarebbe stato possibile per ognuno di voi che si è preso il tempo di iscriversi al Registro dei Pazienti WAGR. Con una malattia così rara, ogni ingresso da tutto il mondo ha un impatto enorme. Se non ti sei iscritto, non c'è momento migliore di adesso. Se non avete aggiornato i dati di quest'anno, ora è un gran tempo per farlo. È possibile trovare il collegamento al Registro dei pazienti su WAGR.org. In caso di domande o problemi, contattaci. È incredibile quanto potere può venire da un sondaggio di 77 domande che è possibile compilare qualsiasi momento dalla comodità della vostra home.

Di nuovo, grazie a tutti. Come promemoria: alla fine vedrai un pop-up sul tuo computer per completare un

sondaggio. Lo apprezziamo. Ma, se hai perso questa opportunità, ti sarà inviata un'email domani. I video saranno disponibili a breve. Puoi visitare WAGR.org per trovarli. Ancora una volta, uscirà il Q&A.

Spero di vedere il maggior numero possibile di voi per il WAGR Weekend 2020. Speriamo che saremo insieme fisicamente. Quello che vorrei fare ora è avere tutti sullo stesso schermo. Inviterò tutti ora a partecipare a un panel e quando riceverai l'invito, accettalo e per favore accendi il tuo video. Dammi un minuto. Vuoi anche cambiarlo in una visualizzazione galleria.

Per favore, accendi il tuo video quando entri.