

>> JOHN MORRIS: God morgen alle sammen. Vi begynner om et øyeblikk. Jeg lar alle deltakerne komme inn.

God ettermiddag alle sammen. Velkommen til International WAGR Syndrome Association Virtual Weekend. Vi beklager at vi hadde litt forsinkelse, og vi håper alle befinner seg og begynner å delta. Vi får satt opp tolkene våre. Vi hadde et lite problem, og jeg beklager forsinkelsen.

Før jeg starter konferansen, vil jeg sørge for at alle får tilgang til ønsket språkkanal. Jeg sendte disse direktene for litt siden, men de som kanskje har gått glipp av, jeg vil gjennomgå hvordan jeg får tilgang. På datamaskinen din nederst på Zoom-handlingslinjen vil du se et tolkningssymbol sirklet i rødt. Velg det. Du vil se en liste over språk. Velg det beste alternativet av språkene, og jeg vil fortelle deg at vi har et problem tilbe s synge italiensk

og tysk. Men jeg har tolketjenestene som prøver å hjelpe til med det. Hvis det ikke fungerer nå, kan du sjekke tilbake. Og jeg beklager forsinkelsen og de tekniske vanskelighetene. Det er det som skjer i en virtuell verden i disse dager. Hvis du får tilgang til dette på en smart enhet, er det litt annerledes å få tilgang til språkene. Du vil se med Zoon flere knapper med flere prikker nederst til høyre. Vennligst velg det, og det vil ta deg til skjermen der du kan se lect språk tolkning. Velg det. Derfra kan du bestemme hvilket språk du foretrekker. Forhåpentligvis blir alle bosatt i, og vi kan nyte denne fantastiske begivenheten sammen.

>> MS. MORRIS: Vi er Morris-familien - John og Beth og de to små jentene våre. Vi er veldig triste, vi kan ikke se deg personlig igjen i år, men vi er takknemlige for muligheten til å få kontakt via teknologi. I dag er vi i dag sammen med 170 registranter fra 29

land. Og som jeg nevner e d, er vi glade for å kunne være sammen på en hvilken som helst måte mulig og glade for å dele denne opplevelsen med dere alle. Og vi takker for at du deltok.

>> JOHN MORRIS: Igjen, som Beth antydte, er det utrolig hvor mange mennesker som kunne komme sammen med oss, selv om vi savner å se dere sammen personlig, men det er ganske kult å se hvor sammenhengende vi alle er. Jeg setter pris på at du tilbrakte tid sammen med oss i dag. Her er vår konferanse agenda for i dag: Når vår introduksjon er gjort, vil vi vike for Shari Krantz, ou r direktør, så gå til Kelly ørret som er leder for vår Forskning og medisinsk Advocacy. Og så til vår egen Jenny Gunckle sammen med Dr. Jen Kalish som holder en foredrag om vårt register og noen virkelig spennende nyheter som skjer fra det. Og th e n Dr. Sue Canova fra Russland vil holde et foredrag om hennes virkelig spennende helsetjenester modellen så langt som leder av aniridia Senteret

ved Research Center of Pediatrics. Og så vil Dr. Peter Netland fra University of Virginia snakke om glaukom og Aniridia.

W syk komme i gang på et øyeblikk. Før det vil jeg gå gjennom noen få ting i forhold til Zoom så alle er klar over det. Hvis du holder markøren på skjermen øverst eller nederst, vil du se zoom-handlingslinjen. Du vil se en Q & A som er en anledning til å stille questi o ns noen av foredragsholderne. Vi vil gjøre alt vi kan for å ta opp noen av disse spørsmålene under konferansen i dag. I likhet med i fjor spørsmål som ikke er adressert under konferansen vi vil gjøre alle forsøk på å fullføre og gi appropriat e svar, og vi vil sende dem både gjennom e-post og via Facebook etter konferansen. Et annet alternativ er chatterommet. Det er din mulighet til å delta i deltakerne. På slutten, vil vi grensesnitt for ett bilde Akkurat nå ingen av th e deltakere kan

se hverandre, men jeg inviterer deg til å bruke chatterom for å si hei til noen. Jeg vil be deg om å bruke chatterommet til diskusjoner og bruke spørsmål og svar for spørsmål. Vær så snill! Også til tider som akkurat nå vil du se ansiktet mitt. Du kan flytte presentasjonsboksen ved å klikke på den og skyve den på skjermen. Jeg vil forsikre meg om at alle er klar over at vi direkte streamer på Facebook akkurat nå. Det er en annen mulighet for alle som ønsker å se den på Facebook. Og vi er regist d ing i dag. Disse innspillingene vil bli sendt ut via e-post, men vi lagres også på vårt nydesignede nettsted. Siste ting før jeg gir det til Shari: På slutten kan du bo fordi jeg vil trekke alle i som paneldeltakere og inviterer deg til å bruke vid e o feed og ta et bilde. I fjor var det en virkelig enorm opplevelse med mange mennesker som fortsatte og engasjerte seg i hverandre, og jeg håper vi kan gjøre det igjen i år.

Vår første foredragsholder i dag vil være Shari Krantz, administrerende direktør. Hun er din første ansatte. I 2017 var hun den første IWSA-administrerende direktøren. Hun har tjent IWSA siden 2006 da datteren hennes, Amy, ble diagnostisert med Mosaic WAGR Syndrome. Shari har jobbet i en rekke roller for organisasjonen fra en frivillig, bord medlem, styreleder, co-chair. Og med Amy og hennes to voksne sønner har Shari vært vert for tre WAGR-møter i Maryland, som har møtt og støttet IWSA-familier over hele verden, og videre er Wilms Tumor-forskning to av hennes lidenskaper. I dag er hun kommer til å presentere oss med en oversikt over noen IWSA aktiviteter.

>> SHARI KRANTZ: Hei, jeg er Shari Krantz, administrerende direktør for den internasjonale WAGR-foreningen. Her er vi igjen på Zoom for å feire WAGR-helgen. Selv om vi mangler personlige møter, er det fantastisk at

så mange familier over hele verden er i stand til å være sammen i dag. Vi har nesten 170 personer registrert for å delta.

For de av dere som ikke vet, er International WAGR Syndrome Association en ideell organisasjon styrt av et styre som lager den strategiske planen for å lede aktivitetene. Daglig drift administreres av meg, administrerende direktør, og prosjekter over hele verden utføres av frivillige. Sammen representerer og støtter vi 214 medlemsfamilier i 43 land. Styret er en gruppe dedikerte frivillige som møtes minst månedlig. Kelly Trout er en av IWSAs opprinnelige grunnleggere og leder for tiden styret som styreleder. Kelly fungerer også som direktør for forskning og medisinsk Advocacy og blir ofte invitert til å lage presentasjoner om WAGR syndrom på konferanser og møter rundt om i verden.

John Morris slutter seg til Kelly og er styresekretær. Han jobber tett med henne på forskningsrelaterte prosjekter. John og hans kone, Beth, opprettet deres familiestiftelse kalt Mirandas misjon, som støtter forskning og gir sjenerøst til IWSA hvert år.

Nikki Hoffman er styrekasserer så mye mer. Nikki er CPA og IWSAs ideelle rådgiver. Styret er avhengig av Nikkis ekspertise for å sikre at alle midler forvaltes på riktig måte. Linda van de Sande er det første internasjonale medlemmet av IWSA-styret og bor i Belgia. Hun er også IWSA europeisk representant og arbeider med styret for å øke tilgjengelighet og tilgang til informasjon til støtte for familier utenfor USA.

Jenny er med i styret og brenner for WAGR pasientregister. Hun tjener på teamet og er interessert i å videreføre forskning på WAGR-syndrom. Jenny og familien opprettet WAGR Warriors, et

familiefond som støtter IwSA og forskning relatert til WAGR-syndromet. Jenny er den kreative personen bak kampanjene for WAGR Awareness Day, Patient Registry og mer.

Tom Cox har sittet i styret i mer enn et tiår og var IWSAs første mannlige styremedlem. Tom og hans familie har sendt WAGR Weekend to ganger. En gang i Pennsylvania og sist i South Carolina.

Rhonda Sena er medlem av styret, men i styret Emeritus, noe som betyr at hun deltar på møter, men ikke stemmer. Rhonda tjente IWSA i omtrent 20 år nå i en rekke roller, inkludert som utdanningskonsulent.

En av styrets viktigste jobber er å sørge for at alle aktiviteter følger den strategiske planen. Oppdraget er ganske enkelt. Det er i tre deler: Bevissthet, forskning og støtte. Jeg skal dele litt om hver av disse

komponentene. Men første bilder som disse representerer familiene som IWSA støtter og serverer - familier som dine og mine.

For noen få år siden begynte IWSA å produsere en årlig konsekvensuttalelse for å gi en oversiktsrapport om årets prestasjoner. Hvem som visste at 2020 ville være et år vi aldri vil glemme. Den verdensomspennende pandemien berørte alt og alt, samt IWSA-planer for året. Vi er glad for å rapportere at mens våre planer drastisk forandret IWSA omgrupperte og oppnådd noen gre en t ting i 2020.

Bevissthet: Bevissthet har å gjøre med hva er WAGR-syndrom? Hva er komplikasjonene? Hvor går jeg for å få informasjon? Når vi sier fremme bevissthet, mener vi virkelig økende kunnskap om en sjelden lidelse - kunnskap for medisinske fagpersoner, lærere, familier og omsorgspersoner. IWSA gjør dette ved å

være vert for nettstedet vårt, delta på møter og konferanser, samarbeide med andre sjeldne sykdomsorganisasjoner og forskere og klinikere som er interessert i

WAGR-syndrom. Den viktigste måten IWSA fremmer bevissthet på er å være vert for WAGR.org-nettstedet. Den nye nettsiden har oversettingsalternativer, er overfylte med oppdatert informasjon, har en seksjon for spesielt for familier, og er tilgjengelig for lesere og andre low-visjon enheter. Du kan skrive ut mesteparten av informasjonen og også støtte IWSA ved å gi en donasjon via nettstedet. Denne store nye verktøyet er et resultat av mange måneder med planlegging og skriving og innsatsen til mange personer som følger deres kompetanse og innspill. Vi er veldig stolte av WAGR.org. Og hvis du ikke har besøkt nettstedet, kan du prøve å gjøre det snart.

13. november hvert år feirer IWSA WAGR Awareness Day. Dette er en flott mulighet for alle å involvere seg. I 2020 var temaet Make Our Future Brighter, og IWSA-familier over hele verden deltok. Du kan se noen av våre smilende barn her på bildene. Mer enn 347 personer fra 12 land ga generøst. Dette var IWSAs største innsamlingsarrangement noensinne, og vi er takknemlige for hver eneste donasjon. Det er planer om WAGR Awareness Day 2021. Hvis du er interessert i å bli med i teamet for å planlegge arrangementet, kan du kontakte oss.

Noen flere av familiene våre.

Forskning: Vi vet at forskning er nøkkelen til å forbedre livene til personer med WAGR-syndrom. IWSA Director of Research and Medical Advocacy, Kelly Trout, vil presentere snart og har noen veldig interessante og oppmuntrende ting å dele. Jenny

Gunckle vil også bli med oss til å snakke et b ut wagr syndrom pasientregister og hvorfor det er viktig del av IWSA forsknings planer og mål.

Hvordan tilrettelegger IWSA for forskning? Registret på en måte, men andre viktige anstrengelser innebærer å utvikle forhold til forskere og andre som er hvilte i vår sjeldne lidelse. Å identifisere muligheter og finansieringskilder, gi støttebrev og samarbeide med de internasjonale gruppene bidrar til å drive forskning fremover.

Støtte: Da IWSA først ble dannet, var det en håndfull familieløgnere som lette etter informasjon og støtte. Gjennom årene har gruppen vokst, men å støtte familier til personer med WAGR-syndrom har fortsatt vært topp prioritet. Dette året da wagr Weekend var virtuelle, 167 personer fra 25 land kom together på Zoom. I år har vi igjen lignende

deltakelse. Og for å gjøre det mer meningsfylt for ikke-engelsktalende familier ga vi oversettelse på syv språk.

Femten nye familier ble med i IWSA i 2020, og hver mottok IWSAs nye velkomstpakke. I tillegg til noen få små gaver og informasjon om WAGR-syndromet i California fortsetter mamma Leslie Volk og hennes frivillige team med å lage dyner til hver nye familie. Vår private Facebook-gruppe har nå 288 medlemmer og er fortsatt et trygt forum for foreldre og omsorgspersoner for å dele erfaringer, tilby og motta støtte, og minne hver enkelt av oss om at vi ikke er alene om å ta vare på noen med et WAGR-syndrom. Det har vært en virkelig livline for mange av oss gjennom årene. En annen importan t måten IWSA støtter familier er ved å gi nøyaktig og oppdatert informasjon på nettstedet. Det er en seksjon laget bare for familier. Så hvis du ikke har

sjekket ut det ennå, oppfordrer jeg deg til å gjøre det.

Flere av familiene våre.

Rapportering av organisasjonens økonomiske status er viktig og illustrerer hvor finansiering kom fra og hvor den går. Under styrets ledelse var IWSAs 2020-inntekt på \$ 63.500 amerikanske dollar overskredet utgiftene på \$ 59.500. Våre kostnader er kategorisert basert på mission med tillegg av drift. Årets største utgift var det nye nettstedet. Og som du ser operasjoner, står familiestøtte og forskning for resten. Uten i-person pengeinnsamling hendelser i 2020, ble Awareness Day en super important hendelse som fører resultat kategori med nesten \$ 20 000 amerikanske dollar. IWSA fortsetter å være takknemlig for den økonomiske støtten fra Saul & Theresa Esman Foundation, samt individuelle familie- og månedlige givere. Facebook fundraisers er en

enkel way for alle å støtte IWSA, og i fjor utgjorde nesten \$ 5000. IWSA mottok finansiering fra den amerikanske regjeringens PPP-program og også en Delta Gamma Service for Sight-tilskudd.

IWSAs eneste begrensede inntektsfond er Amy Marshall Research Fund som ble opprettet til minne om datteren min for å videreforske Wilms Tumor og WAGR Syndrome. Nesten \$ 4000 ble bidratt til dette fondet i 2020.

Flere familier her som dine og mine.

International Outreach: Som styremedlem sier Tom Cox ofte at vi trenger å jobbe med "jeg" i International WAGR Association. Hovedmålet med den strategiske planen er å øke internasjonalt oppsøkende. IWSA fortsetter å jobbe tett med Madoka Hasegawa i Japan WAGR Association. Neste trinn har vært å jobbe med å utnevne en IWSA europeisk

representant. IWSA ble med i European Rare Disease Organization, EURORDIS, og har jobbet med å oversette informasjon for ikke-engelsktalende.

T- overføringsaktiviteter i Europa har blitt ledet nå av Linda van de Sande, IWSAs første internasjonale styremedlem. Linda er mamma til Dylan og bor i Belgia. Hun har jobbet utrettelig for å koordinere oversettelse av informasjon om wagr syndrom og er pro moting og oppmuntre innmelding i wagr syndrom pasientregister. Linda samarbeider med ledere og andre internasjonale organisasjoner og er medlem av EURORDIS Patient Advocacy Group. Hun har hatt muligheten til å møte ledere i EU som er involvert i politikk og helsetjenester for pasienter med sjeldne sykdommer.

Det er en rekke mennesker å takke for deres bidrag til dagens arrangement. Først Morris-familien fra

Pennsylvania. Beth og John med døtrene Miranda og Juliet planla å være vertskap for WAGR Weekend i Philadelphia i 2020, men pandemien gjorde det umulig. Håpet var å gjenopprette for 2021, men det var selvfølgelig ikke mulig heller. Så her er de vert for Virtual WAGR Weekend for andre året. Takk Beth og John for all planleggingen og arbeidet som gikk med å planlegge dette arrangementet.

Vi håper du mottok og gleder deg over gaveeske. Vi sendte mer enn 150 bokser til IWSA-familier over hele verden. Michele Cohoon, mor til Grace og Ajay, forberedte og sendte boksene til familier i Storbritannia. Michele ble nylig IWSA UK-representant for ny familievelkomst og støtte. Hun og mannen, Aaron og barna, har deltatt på alle de tre WAGR-helgene som ble holdt i Storbritannia. I tillegg til ser ving styret og som vår europeiske representant, Linda klarte konferansen boks utsendelser for Europa, Russland

og Asia. Seksti esker ble klargjort og sendt av Linda og hjelperen hennes, sønnen Dylan.

I Nederland fortsetter Jan og Chantal å ønske e og støtte familier velkommen til ytterligere kunnskap om WAGR-syndromet og dets komplikasjoner. De har møtt forskere og klinikere ved Princess Maxima Pediatric Cancer Center, og Jan holdt en presentasjon om WAGR-syndromet og IWSA ved Grand Round s ved University Medical Center i Utah. Jan og Chantal er foreldre til tre barn. Familien deres hadde planlagt å reise til Philadelphia for WAGR-helgen i 2020 og deretter igjen i år i 2021. Begge turene måtte avlyses, men vi håper en annen tur kan planlegges i nær fremtid.

Tusen takk til venninnen vår, Galina Gening. Galina jobber tett med IWSA for å støtte familier i Russland. Hun er president for det interregionale

støttesenteret for pasienter med Aniridia Syndrome og WAGR Syndrome i Moskva og er tillitsmann for Aniridia Europe. Galina er en fantastisk talsmann for personer med Aniridia-syndrom og WAGR-syndrom. Kelly Trout og jeg har hatt gleden av å møte personlig med Galina og flere russiske øyeleger. Lin da jobber også tett med Galina for å oppmuntre russisk deltakelse i pasientregistret WAGR-syndrom. Takk for alt du gjør, Galina, og vi ser frem til å fortsette vårt arbeid sammen i fremtiden.

I løpet av årene er IWSA avhengig av dedikasjonen til frivillige som bringer spesielle talenter, ferdigheter og perspektiver til organisasjonen. Noen mennesker sitter i styret eller er vert for et WAGR Weekend-arrangement, mens andre skriver historier for nettstedet eller oversetter informasjon. Mange familier har hatt Osted vellykkede pengeinnsamling hendelser eller hjulpet med wagr Awareness Day

planlegging. Hvis du er interessert i å bidra til IWSA og støtte familiene, kan du kontakte meg et styremedlem eller sende oss en e-post på kontakt på WAGR.org. Hvis du har forskning om IWSA eller noe du ønsker å dele, eller hvis du ønsker å bli involvert med organisasjonen, vennligst kontakt oss. Takk for muligheten til å dele presentasjonen min i dag, og jeg håper du liker resten av foredragsholderne.

>> JOHN MORRIS: Enn k deg så mye, Shari, for organisatoriske oppdateringer. Din innsats for å lede organisasjonen blir satt stor pris på.

Jeg vil påpeke at vi i år har tolker. Organisasjonen fortsetter å prøve å forbedre tilgangen. Dessverre er det året vi ikke klarte å tilby en live norsk tolk. Men jeg vil påpeke at vi har tekstetjenester tilgjengelig for folk som foretrekker å lese norsk. Innenfor chatterom, Danielle, en av våre support folk har satt i al jeg nk til

StreamtText for alle som foretrekker teksting for en norsk språk. Du kan få tilgang til det nå. Se etter det. Hvis du blar opp, vil du se det. Nederst på skjermen er tolkningskanalene.

Vennligst demp mikrofonene.

Vår neste høytaler er Kelly Trout. Kelly er medstifter av IWSA, og fungerer for tiden som styreleder for IWSA. Hun fungerer for tiden som direktør for forskning og medisinsk advokatvirksomhet. Kelly hjelper familier og leger med spørsmål om diagnoser og behandling av WAGR-syndrom og relaterte lidelser. Hun er også programleder for IWSA pasientregister. Hun har skrevet mange artikler om WAGR-syndrom i mange publikasjoner. Å d ay hun kommer til å diskutere noen av de spennende wagr Syndromforskning som gjøres over hele verden.

>> KELLY TROUT: Hei, jeg er Kelly Trout, og jeg vil ønske meg velkommen

til Virtual WAGR Weekend 2021, spesielt til de som er sammen med oss for første gang noensinne. Jeg skulle ønske vi møtte personlig. Men foreløpig er det fantastisk å vite at vi alle ser på dette sammen fra hele verden. I dag skal jeg snakke om forskning på wagr syndrom og fortelle deg om noen veldig spennende og høye prosjekter som vil hjelpe våre barn å leve bedre, sunnere liv. Jeg vil fortelle deg litt hvordan IWSA bidrar til å få forskningen til å skje. Og jeg vil snakke om hvordan du og barnet ditt kan være en del av denne innsatsen.

Først vil jeg starte med dette bildet av datteren min, Caroline. Jeg kan nesten ikke tro det, men neste uke blir Caroline 40 år. For førti år siden var det ingen slik diagnose som WAGR-syndrom. Det er ikke noe navn for det den gang. Det ble bare kalt Aniridia og Wilms Tumor. Da vi fikk denne diagnosen, prøvde jeg å finne all informasjon jeg kunne om den. Etter

ukes søk, fant jeg ett avsnitt i en medisinsk lærebok om en pasient. Og det var det! Det var rett og slett ikke noen kunnskap eller informasjon om dette d jeg sorder, og det var absolutt ingen forskning som skjer.

Jeg husker at jeg følte meg desperat og sint. Hvordan kunne jeg hjelpe barnet mitt hvis leger ikke visste noe om WAGR-syndromet? Da Caroline var tenåring kom internett, og det forandret alt. Det tillot foreldre til barn med denne svært sjeldne dis o rder å finne hverandre og å kommunisere. Ved å kommunisere oppdaget vi at barna våre hadde mange lignende forhold. Likheter som til og med leger ikke visste om. Vi begynte å forstå at hvis leger noen gang skulle lære om WAGR- syndromet, måtte vi foreldre og familier være de som skulle lære dem.

Nå mens vi gjerne vil ha en kur mot WAGR-syndromet, vet vi at det ikke er mulig ennå. Men mange ting er

mulig. Faktum er at det fortsatt er mye vi ikke vet om denne lidelsen. Det ville være en enorm hjelp å bare forstå syndromet bedre. For eksempel nå vet vi at WAGR syndrom innebærer mye mer enn bare en forkortelse for Wilms Tumor, aniridia, genital urin abnormiteter, og en rekke utviklingsmessige forsinkelser. Det er mange andre forhold som er mulige, som kronisk nyresykdom, anfallsykdom, atferdsproblemer og mange andre. Vi trenger å identifisere alle disse forholdene og finne ut hvor ofte de oppstår, og hvorfor de er relatert til WAGR syndrom, slik at foreldre og leger vet hva de skal se etter og hvordan å finne disse tingene tidlig slik at de har best sjanse til å bli behandlet effektivt.

Vi vet også at Wilms Tumor hos barn med WAGR-syndrom er forskjellig på noen måter og det er hos typiske barn. Det er økende bevis for at Aniridia også kan være annerledes. Vi trenger å vite

mye om disse forskjellene for å få den beste behandlingen. Å utvikle standardiserte retningslinjer for pleie vil også være en enorm hjelp. Har y ou gang tatt barnet til legen og innså at de ikke vet hva de skal gjøre? Å ha standarder for omsorg ville være hele forskjellen i verden. Så hvordan kan vi få standarder for omsorg? Du kan ikke bare lage dem. Du må samle inn data, og det er forskning å samle inn data .

Så forskning kan gi oss alle svarene våre barn trenger. Men medisinsk forskning er veldig dyr. Så hvordan kan en veldig liten organisasjon som IWSA få forskning til å skje? Vel, det viser seg at penger ikke er den eneste det tar. Forskning krever innsamling av data om pasienter, for eksempel gjennom et pasientregister. Det krever å knytte forbindelser til forskere og utvikle forhold til dem. Det tar ressurser av tid og krefter på frivillige, og det tar s dele resultatene med foreldrene, med leger, og med andre forskere rundt

om i verden. Det viser seg at hvis du har alle disse tingene, får du penger til forskning, det er ikke lett. Men det blir mye mer gjennomførbart. Så tHvis IWSA fokuserer på å gjøre i ng av hver av disse tingene.

Først pasientregisteret: Mange av dere vet allerede om WAGR pasientregister fordi barnet ditt allerede er i det. Hvis det er tilfelle, bravo! Hvis du ikke vet om pasientregisteret, vil vår egen Jenny Gunckle ikke snakke om det på bare noen få minutter og fylle deg ut. Men når det gjelder å få gjort forskning på WAGR-syndromet, er det viktigste å vite at du registrerer deg barn i WAGR-syndromets pasientregister er det viktigste du kan gjøre. Så vær så snill å lytte nøye når Jenny kommer på.

Å skape og bygge relasjoner med forskere er en viktig del av å få gjort forskning. IWSA jobber hardt for å finne forskere som jobber med Wilms

Tumor, på Anirida, og alle de andre forholdene knyttet til WAGR-syndromet for å få dem interessert i å forske på WAGR-syndromet og finne nye måter å hjelpe barna våre på. Foreldre og familier som er en del av IWSA er ikke bare hjerterytmen til denne organisasjonen. De er motoren som driver den. E en lm av oss kan gjøre noe fra pengeinnsamling for å øke bevisstheten i alle slags forskjellige måter å støtte andre familier med frivillig din tid og ferdigheter. Alle disse tingene fungerer sammen, og alle av dem er helt avgjørende for å gjøre forskning h a ppen.

En annen viktig del av forskningen er å dele resultatene. Vi vil at verden skal vite hva som skjer i WAGR-forskningens verden. Så vi deler resultatene på nettstedet vårt, på trykte materialer du kan dele med legen din, og gjennom presentasjoner til vitenskapelige konferanser. Så sett alle disse tingene sammen: pasientregisteret, forholdet

til forskere, WAGR-familier som melder seg tid og krefter, og vi alle deler data og informasjon. Hva du får? Vel, her er Dr. Vicki Huff, Dr. Cristy Ruteshouser, og muselaboratorordirektør, Nikki Williams kledde seg ut i PPE-en på vei til å jobbe med Wilms Tumor-museprosjektet. De tester medisiner som faktisk kan bidra til å forhindre Wilms Tumor hos barn med WAGR-syndrom. Med COVID-19 det siste året har ting vært veldig utfordrende. Men jeg er glad for å fortelle deg at dette prosjektet er tilbake på sporet nå og gjør gode fremskritt.

Her har vi Janna Hol som nylig publiserte en studie som sammenlignet barn med WAGR-syndrom og Wilms Tumor med typiske barn som utvikler Wilms. Dr. Hol og hennes kolleger understreket viktigheten av at barna våre blir fulgt på klinikker for barnekreft predisposisjon når det er mulig.

Mange av dere er kjent med Dr. Jeff Doan som publiserte flere ganger i løpet av det siste året, inkludert en lærebok kalt Management of Genetic Syndromes, en bok som regnes som en guide for mange barneleger.

Doktor Andrew Murphy er en annen fysiker som har utviklet en stor interesse for WAGR Syndrome. Han jobber med et prosjekt som kan føre til måter å bruke genetisk testing for å forutsi hvilke barn med WAGR-syndrom som vil utvikle Wilms Tumor.

Nok et kjent ansikt er Dr. Joan Hahn. Mange av oss husker Dr. Hahn fra hennes studie av WAGR-syndrom ved National Institutes of Health i 2006-2014. Dr. Hahn er fortsatt veldig involvert i å studere WAGR. Et av hennes nylige prosjekter involverte en studie av hvorvidt genredigering kunne fikse noen av hjerneavvik barna våre har. Dette prosjektet kalles Basic

Science. Og det er langt fra grunnleggende vitenskap til å ha en faktisk behandling. Men teorien viste seg å være riktig. Og det er utrolig. Akkurat som de veldig kule sebratrykkbrillene hun viser frem her.

I flere år har Neil Lagali og hans kolleger i organisasjonen Aniridia Europe utrettet bemerkelsesverdige ting når det gjelder å lære mer om Aniridia og dens komplikasjoner. Dessverre, en ting de lærer er at problemer med hornhinnen og være w o RSE hos pasienter med wagr syndrom enn hos pasienter som har isolert aniridi. Selv om det er skuffende, er det veldig viktig informasjon. Det betyr at foreldre og leger må være spesielt forsiktige med våre barns hornhinner. Aniridia Europe har laget fantastiske videoer om hvordan du gjør dette. Og du finner dem på nettstedet WAGR.org.

Her er Dr. Jen Kalish. Du kommer til å se henne om noen minutter. Dr. Kalish er genetiker ved Children's Hospital of Philadelphia. Takket være WAGR Weekend-verten, Jenna Beth Morris, kunne vi interessere Dr. Kalish og hennes team for å ta en titt på dataene i WAGR Syndrome Patient Registry. Det som fulgte har blitt et fullverdig og pågående samarbeid mellom medlemmer av Kalish-laboratoriet og IWSA pasientregistrerteam. Jeg er begeistret for å fortelle deg at vi nettopp har sendt inn en artikkel på t h e registerdata, og jeg kan fortelle deg at det vil bli enorme. Det vil være den første publikasjonen som anbefaler en modell for behandling av medisinsk behandling i WAGR-syndromet. Alt er basert på bevis fra deltakerne i registeret. Vi vil ha mye mer informasjon om denne artikkelen snart.

Men for øyeblikket håper jeg dere alle er stolte av å vite at dere gjorde

dette. Ved å delta i registeret endret du verden for barnet ditt. Og du har forandret fremtiden for alle våre barn.

S toppen av fremtiden, vil jeg gi deg en oppdatering om det kliniske Center of Excellence for WAGR-syndrom. Du husker kanskje at vi begynte å jobbe med dette prosjektet for et par år siden da Children's National Hospital kunngjorde planer om å opprette et institutt for sykdom som skulle huse klinikker for sjeldne lidelser som WAGR. Det fine med et ekspertisesenter er at det kan bli en one stop shop for alle spesialistene et barn med WAGR-syndrom kan trenge. På toppen av det, over tid spesialistene på en slik c Linić bli eksperter på wagr syndrom. Kan du forestille deg å ta barnet ditt til et slikt sted? Vel COVID-19 bremsset ting, men det har ikke stoppet det. Jeg er glad for å fortelle deg at byggingen av Rare Disease Institute nå er fullført. Og vi

håper t han senteret vil være i stand til å begynne å se wagr pasienter så tidlig som denne vinteren. Se etter mye mer informasjon om dette de neste månedene.

Her er Caroline igjen. Så mye har skjedd siden hun var baby. Fra intet navn for diagnosen hennes og nesten null informasjon om den til et bredt spekter og en eksplosjon av forskningsinformasjon. Fra ingen hjelp til ekte håp. Jeg vil forlate deg med dette: Tenk på ditt eget barns reise. De står også på håp. Hva vil du gjøre for å hjelpe dem med å komme dit? Takk skal du ha!

>> JOHN MORRIS: Tusen takk, Kelly. Jeg ser alltid frem til disse oppdateringene. Jeg vil minne folk om at vi har spørsmål og svar, slik at presentatører gir disse fantastiske og verdifulle opplevelsene, forestiller jeg meg at det vil dukke opp noen spørsmål. Vær så snill å post dem. Vi vil gjøre vårt beste for å ta opp noen

av disse spørsmålene. Og hvis vi ikke kan gjøre det i dag i tide, lover vi at vi vil svare på dem på en kort tidslinje.

Vår neste diskusjon vil involvere IWSAs Jenny Gunckle og Dr. Jen Kalish. Jenny Gunckle begynte i IWSAs styre i 2017 og er også medlem av IWSA pasientregistrerteam. Jenny bor i Michigan sammen med mannen sin, Adam, og barna Emma med WAGR-syndrom og Evan. Hun har en lidenskap for forskning spesifikt for WAGR syndrom og for å stimulere til deltakelse i IWSA registeret. Mange av dere vil kjenne henne igjen fra registerkampanjen. Dr. Jen Kalish er en klinisk genetiker og forsker ved Children's Hospital i Philadelphia og Perelman School of Medicine ved University of Pennsylvania. Hennes fokuserer på Beckwith Wiedemanns syndrom og forstyrrelser i vekst og genetisk kreft predisposisjon. BWS er lik WAGR syndrome som det er en sjelden

tilstand hvor pasienten er predisponert for å utvikle Wilms tumor. I dag vil hun og Jenny dele noen av resultatene av registerkampanjen og hvor verdifull denne informasjonen er for forskere og hvordan den blir brukt.

>> JENNY GUNCKLEHIM: Hei alle sammen. Jeg heter Jenny Gunckle , og jeg er styremedlem i IWSA og mamma til Emma som er 8 år gammel. Jeg er her i dag for å gi dere alle en virkelig spennende oppdatering om WAGR-syndrom pasientregister. Siden registeret ble utviklet av IWSA i 2015, har vi sagt om og over igjen disse dataene gir håp for de som lever med wagr syndrom, og jeg håper du vil forstå litt mer om hva dette betyr etter at du høre mer om hva som har skjedd det siste året.

Før vi kommer til de gode tingene, for de av dere som kanskje ikke vet det, er registeret et online spørreskjema med 77 spørsmål i en IRB-godkjent undersøkelse vert på en sikker server av Coordination of Rare Diseases at

Stanford (CORDS). Det kan gjennomføres på nettet eller med trykte eksemplarer av voksen p en tients selv eller foresatte.

Foreløpig har vi over 140 pasienter med WAGR-syndrom representert i disse dataene. Det betyr at registeret vårt har den største samlingen av standardisert informasjon om personer med WAGR-syndrom i verden. Hovedformålet med registret er selvfølgelig at dataene våre skal hjelpe bedre å forstå forholdene knyttet til WAGR-syndromet og potensielt utvikle behandlinger eller terapier som kan bidra til å forbedre livene til barna våre og fremtidige barn. Som med WAGR-syndrom, når så få pasienter med denne lidelsen eksisterer, er det så viktig å få hver pasient over hele verden til å melde seg inn i registret. Som mange av dere kanskje husker, i fjor sommer lanserte vi en fullskala kampanje for å øke ENRO l lment i vårt register. Du har

kanskje sett en av de mange videoene våre. Vi hørte faktisk fra over 50 personer som snakket om fordelene ved å registrere og årlig oppdatere registrene dine. Hvis du savnet noen av disse videoene, kan du når som helst finne dem på IWSAs offentlige YouTube-kanal.

På slutten av dagen overgikk denne kampanjen alle våre vildeste forventninger. Det økte rekordene våre med nesten 80 prosent. Så til hver og en av dere som tok deg tid til å registrere eller oppdatere registrene dine, snakk deg. Ærlig talt, uansett hvor lang tid det tok deg å gjøre dette, var det verdt det. Dette er fordi vi det siste året har hatt tre forskere som har fått godkjenning for å få tilgang til registerdataene våre. Noen få fyrverkeri! [Ler] Disse inkluderer en genetiker som studerer genmutasjonene assosiert med Aniridia, et team av kreftforskere hos barn som studerer Wilms Tumor og WAGR-syndrom,

og et team fra Children's Hospital of Philadelphia ledet av Dr. Jen Kalish. Dr. Kalish snakket i fjor WAGR Weekend, og hun er her med oss i dag for å gi en oppdatering om den utrolige fremgangen teamet hennes har gjort i år, og noen av hennes spennende planer for fremtiden.

>> DR. JEN KALISH: Hei, jeg er Dr. Jennifer Kalish, en klinisk genetiker og undersøker henne på Children's Hospital of Philadelphia. Mitt kliniske arbeid og forskning fokuserer på å studere predisposisjonsyndrom som WAGR-syndrom og Beckwith-Wiedemann-syndrom. Dette arbeidet inkluderer klinisk og karakterisering av disse sjeldne syndromene og utvikler retningslinjer for klinisk omsorg. Register er viktig for å forstå hvordan man kan diagnostisere og ta vare på pasienter som har sjeldne sykdommer som WAGR-syndrom. De innsamlede fra pasientregistrene data hjelper oss å lære om opplevelsen av hver pat jeg ent

og hvilke medisinske problemer de kan møte. Vi bruker deretter informasjon for å veilede leger og helsepersonell for å prøve å forbedre omsorgen for pasienter med WAGR-syndrom.

For å kunne studere pasienter må vi systematisk samle pasientdata i patentregistrene som for eksempel WAGR-syndrom pasientregister. Jo flere pasienter som er tilgjengelige for å studere, desto kraftigere blir innsamlingen av data. En utfordring i sjeldne sykdommen forskning omfatter lite antall pasienter som er berørt av en gitt Condit jeg på. Dette betyr at med sjeldne sykdommer som WAGR-syndrom er alle pasienter som deltar i registeret veldig viktige. Og vi trenger så mange pasienter som mulig å være med. Informasjonen for de som blir med i wagr syndrom pasientregister har allerede h e lped oss å forstå mer om de forskjellige funksjonene som påvirker pasienter. Din informasjon har vist oss at WAGR-syndromet har en rekke

fellestrekk utover den klassiske definisjonen av syndromet. Derfor, i samarbeid med International WAGR syndrom Association vi nå vurderer WAGR et spekter i stedet for bare et syndrom.

Vi leverte nylig sammendraget av funn for publisering i et medisinsk tidsskrift med det mål å inkludere karakteriseringen av de kliniske funksjonene i WAGR-spekteret. Vi har utviklet oppdaterte retningslinjer for klinisk omsorg for pasienter og familier med WAGR-spektrum for å dele med sine egne pleieteam. Vi forventer at disse retningslinjene vil utvide den nåværende tilnærmingen til WAGR-spekteret. I tillegg har vi Dette leveres i e d abstracts til flere genetikk onkologi konferanser for å dele denne informasjonen med den bredere klinisk og vitenskapelige samfunnet. Vi jobber også med å utvikle flere prosjekter og spørsmål og er alltid interessert i å lære mer

om familiesentrerte
forskningsprioriteter.

For de av dere som allerede har blitt med i WAGR Syndrome Patient Registry, takk for at dette prosjektet ikke hadde vært mulig uten din deltakelse. Du er velkommen til å oppdatere informasjonen din når som helst for å hjelpe oss å lære mer om de langsiktige resultatene av WAGR-spektret når som helst. For de som ennå ikke har blitt med, kan du vurdere å bli med, fordi jo mer data som deles, jo mer kan vi jobbe for å forbedre forståelsen og omsorgen for WAGR-spekteret. Vi lo o k frem til å dele mer data fra det arbeidet jeg har nettopp diskutert i de kommende månedene, og jeg takker deg veldig mye for oppmerksomheten i dag.

>> JENNY GUNCKLEHIM: Dr. Kalish og hennes team har investert uendelige timer på å samle inn og tolke dataene våre. Og ærlig talt er det som skjer nå, en drøm som går i oppfyllelse. I løpet av de neste månedene vil du høre

mye mer fra oss og fra Dr. Kalish snakke mer spesifikt om denne artikkelen, og hvordan det kan nytte ditt barns omsorg. Så vær på utkikk etter all den informasjonen som kommer snart.

Da Dr. Kalish og andre fortsetter å gå videre med forskningen på WAGR-syndrom, er det virkelig ingen bedre tid enn nå å registrere eller oppdatere registerdataene dine. Og du kan finne all informasjonen du trenger for å gjøre det på nettstedet vårt på Wagr.org \ Wagr-syndrom-pasientregister. Forhåpentligvis kan du se det på skjermen.

Du kan også finne registersiden fra Wegr.org-nettstedet. Bare naviger til wagr.org og hjemmesiden vår. Du kan se fanene øverst. Hvis du går inn under undersøkelsesfanen, er det en lenke der - [wagr syndrom pasientregister](#). Klikk det, og det vil ta deg direkte til siden. Øverst er det en oransje

knapp som sier registrer eller oppdater nå. Det vil ta deg til at LEDNINGER Meld deg side der du kan skrive inn påloggingsinformasjonen hvis du har laget det, eller du kan klikke ennå ikke en deltaker, og du kan registrere deg for å enr o ll i en ny register.

Når du går tilbake til IWSA-siden, er det mye informasjon på denne siden du kan gå gjennom på egen hånd. Toppvideoen er en Youtube-video som var en video opprettet av pasienter med WAGR-syndrom. Hvis du har sett dette, sjekk det ut. Det er første par minutter å se på.

En annen ting å påpeke: Hvis du går lenger ned på siden er det et spørsmål som sier: Hvordan registrerer jeg meg? Akkurat her er det vanlige spørsmål om registeret med en rekke spørsmål og svar om hvordan du kan melde deg på registret og komme med spørsmål. Du kan klikke for å få engelsk eller på flere andre

språk. Bare klikk på den oransje knappen for å finne den på andre språk.

Under Hvorfor skal jeg registrere deg, tar det deg også til YouTube-kanalen. Hvis du klikker på den, tar den deg til YouTube hvor du vil se forskjellige tilgjengelige videoer på kanalen. Hvis du går litt ned, finner du videoer til WAGR Syndrome Registry-kampanjen i fjor sommer. Det er også andre videoer.

Hvis du har spørsmål om registeret, anbefaler jeg på det sterkeste å ta en topp på websiden. Som jeg sa før, med en så liten pasientpopulasjon som vår, gjør hver eneste oppføring en veldig stor forskjell. Så ta kontakt med oss hvis du har spørsmål eller problemer med å melde deg på. Hvis det er noen hindringer for påmelding på nettet, vennligst gi oss beskjed, så kan vi sende deg en papirkopi. Registeret er på engelsk, men hvis det utfordrende for deg å fullføre den, kan du gjerne

nå ut til noen du stoler på - en venn, familiemedlem eller helsepersonell eller y o ur landets aniridia organisasjon for å hjelpe deg med oversettelsen.

Med disse registerdataene kommer strøm. Kraften til å vite om noe er en WAGR-ting, makten til å formelt publisere omsorgsretningslinjer for å hjelpe barna våre å få de behandlingene de trenger, og kraften til å hjelpe lokke forskere til å studere vår sjeldne sykdom videre.

>> EMMA OG JENNY: Hope er en kort undersøkelse unna. Tusen takk alle sammen, og vi håper å se deg igjen de kommende årene personlig WAGR Weekends. Ha en flott dag hver gang y. Ha det.

>> JOHN MORRIS: Tusen takk, Jenny og Dr. Kalish. Fortsett med det gode arbeidet. Jenny, jeg håper Emma vet at hun er kjent. Personlig er jeg så spent på å se alle disse forskningsprosjektene fortsette og

hvilke ekstra muligheter som kan oppstå.

>> MORRIS BARN: Hei.

>> JOHN MORRIS: Jeg håper også alle er klare til å oppdatere registeret ditt etter denne presentasjonen. Jeg så i chatterrommet at det ble lagt til en lenke i chat-boksen. Jenny delte det under presentasjonen, men gå til chatterrommet for lenken. Jeg ser et veldig flott spørsmål om hvor ofte vi skal oppdatere registret. Kelly Trout antydnet når barnet ditt har en ny diagnose og minst en gang i året. Takk, Vera, for det store spørsmålet og takk yo u , Kelly, for å besvare det.

Før vi fortsetter, vil jeg se raskt på agendaen vår for å se hvor vi er. Vår neste konferansier er Dr. Cannova, en forsknings- og klinisk øyelege og leder av Center for Anirida Research Institute of Pediatricics and Children's Health ved Central Hospital ved Russian Academy of Sciences i Moskva, som vil snakke om tjenestene

som tilbys på Senter for Aniridia-forskning. Dette inkluderer pasienter med WAGR-syndrom. Senteret er en modell av den typen og medisinsk behandling at IWSA mener vil være fordelaktig for alle pasienter med wagr syndrom. Som Kelly nevnte tidligere, jobber IWSA med å lansere et lignende senter i USA snart. Vi lanserer et Senter for fremragende snart, og vi ønsker å oppmuntre til utvikling av kliniske sentre for fremragende forskning for pasienter med wagr syndrom rundt om i verden. Her er Dr. Cannova for å fortelle oss om denne innovative og spennende klinikken i Russland.

>> DR. CANNOVA: Hilsen til alle lyttere. Jeg er leder for Aniridia Center. Jeg vil takke arrangørene for invitasjonen og muligheten til å fortelle deg om det russiske senteret for Aniridia. Rapporten min har en kort presentasjon av avdelingen og muligheter pasienter har når de kommer til senteret vårt.

[LES ING LYSBILDE] Vi utfører forskning og pasientbehandling i den virkelige verden med det mål å takle presserende problemer med forebyggende pediatrik medisin i offentlig helsetjenester. Senteret vårt er en moderne omfattende sykehusinfrastruktur designet for maksimal omsorg. Vi offerer et komplett spekter av kliniske øyelege tjenester. Vi behandler og gir sykdommer i hornhinnen, og sykdommer i netthinnen og makulær [LESEBILDE]

Pasienter fra hele Russland kommer for å få råd.

[LESEBILDE]

Tverrfaglig tilnærming sikrer rask diagnose og rehabilitering av en rekke sykdommer hos voksne og barn 0-18 år. { LESERLYSBILDE]

>> JOHN MORRIS: Takk , Dr.

Cannova. Klinikken din er en fantastisk medisinsk modell, og tusen takk for at du delte dette med familiene våre.

Vår neste høytaler er Dr. Peter Netland. Dr. Peter Netland er Scott Mosten-professor og leder av Institutt for oftalmologi ved University of Virginia School of Medicine i Charlottesville, Virginia. I tillegg til sin anerkjente kompetanse innen klinisk behandling og kirurgisk behandling av glaukom, er Dr. Netland en innovativ og produktiv etterforsker. Han har skrevet mer enn 300 per-review-publikasjoner og gitt ut seks lærebøker. Hans interesse for aniridia har ført til at han har sittet i styrene til flere aniridia ideelle organisasjoner. Vi er heldige som har ham med oss for å snakke om glaukom.

>> Dr. NETTLAND: Jeg vil gjerne takke arrangørene av WAGR-helgen for denne veldig hyggelige invitasjonen. Jeg setter stor pris på det; Jeg vil også ønske alle deltakerne fra hele verden velkommen.

Jeg heter Peter Netland. Jeg er ved University of Virginia, og jeg vil snakke om Aniridia og glaukom. Glaukom er potensielt et synstruende problem som er årsaken til irreversibelt synstap. Det er vanlig i Aniridia, og alle aldre kan påvirkes. Ofte forekommer det i barndommen hos aniridiske pasienter. Behandlingene for glaukom er effektive, så det er viktig å prøve å identifisere denne sykdommen mens den er asymptomatisk, slik at den kan behandles før synstap oppstår.

Det er forskjellige årsaker til aniridisk glaukom når det gjelder mekanismene. Hos nybegynnere er infantil glaukom ganske uvanlig i aniridia. Det skyldes vanligvis en slags sameksisterende anatomisk problem. Oftere skjer dette litt senere i barndommen og tidlig voksen alder. Den vanligste formen er en åpenvinklet glaukom. Angle cl o sikker på har blitt beskrevet spesielt etter

andre operasjoner og en progressiv vinkel nedleggelse er også beskrevet, men dette er trolig relativt uvanlig.

Vi så litt på mekanismene i en sammenlignende studie. Ut av 86 øyne var 27 pasienter diagnostisert med glaukom og 16 hadde ingen bevis for glaukom. [LESESLIDEBILDE] I denne gruppen var anirida den vanligste diagnosen. Det var ingen WAGR-pasienter i denne gruppen.

Funnene er vist her. Flertallet av pasienten hadde åpne vinkler. [LESEBILDE]

Dette er et typisk funn i studien. [LESE SLIDE] dette var en lukket vinkel. Dette er et fotografi av et øye med glaukom fra Aniridia syndrom. [LESEBILDE]

Glaukom er ganske vanlig. 46% grad av glaukom. Diagnosealderen, meningen var 13,6 år i medianen var 8,5 år. Så

omtrent halvparten av pasientene ble diagnostisert med glaukom i alderen 8-1 / 2 år. De fleste pasienter med glaukom trenger behandling med medisiner, og de fleste krever til slutt en slags glaukomkirurgi. Vi måler trykket hos disse pasientene for å forstå om pasienter utvikler glaukom. Øk vanligvis i trykk. Gullstandarden er applikasjons-tonometri. Rebound tonometri vi har funnet nyttig også. Dette krever ikke et bedøvelsesmiddel og kan brukes til små barn uten å ha et bedøvelsesmiddel. Hornhinnetykkelse er en influencer som økes i anirida. Vi tar det i betraktning når vi tolker målinger for å forstå om trykket virkelig er forhøyet.

[LESEBILDE]

Vi anbefaler undersøkelser omtrent hver sjette måned for pasienter som ikke har fått glaukom. Vil øke hvis pasienten utvikler glaukom. Alder er en risikofaktor.

Behandlingen av anirida er effektiv. Laser er ikke veldig nyttig. Type survery varierer.
[LESEBILDE]

Avløpsimplantater brukes noen ganger.
[LESEBILDE]

Vi er interessert i nye minimalt invasive glaukomoperasjoner. De brukes ofte hos voksne mindre informasjon om disse prosedyrene hos barn.
[LESEBILDE]

Dette er noen eksempler på behandlinger som er brukt og er lovende. Vi trenger å samle inn litt informasjon om disse før vi kan anbefale disse.

Avslutningsvis er aniridia ofte assosiert med glaukom som forårsaker progressivt synstap. Pasienter trenger ofte kirurgiske behandlinger som generelt har gode resultater.
[LESEBILDE]

Rask behandling og overvåking kan forhindre synstap på grunn av glaukom

og aniridia. Nye behandlinger er lovende.

Jeg vil takke IWSA for å sette sammen en flott konferanse. Jeg vil også takke Aniridia Nord-Amerika - NA, Vision for Tomorrow og Aniridia Europe. Jeg vil spesielt takke de pasientene jeg følger og familier og mine samarbeidspartnere som jeg er veldig, veldig pris på og veldig anerkjennende til. Tusen takk alle for lyttingen, og jeg håper resten av helgen din er informativ, produktiv og hyggelig. Tusen takk. >> JOHN MORRIS: Takk, Dr. Netland. Og snakker for vår familie, kan vi ikke takke deg nok og for pågående innsats innenfor dette feltet. Så vi er ferdige med presentasjonene, men jeg håper virkelig alle vil henge i et par minutter så jeg kan gå gjennom noen få ting, og så kan vi få det kule bildet av oss sammen. Så jeg håper everyone har hatt disse samtalene, og forhåpentligvis mange av dere har hatt svar på spørsmålene

dine. Vi vil se gjennom listen over spørsmål. Og som vi gjorde i fjor, lover vi å gi nøyaktige og passende svar på spørsmål som ikke er besvart i dag, så se opp f eller en e-post med svarene.

For de som ikke kunne delta i fjor, har vi et fantastisk redesignet nettsted. Jeg oppfordrer deg til å besøke den for informasjon om støtte, bevissthet og forskning. Vi vil også være vert for opptak av denne kvelden for fremtidige visningsformål. Vær på utkikk etter informasjon senere i år om nye tidsskriftpublikasjoner og studien i registerdataene våre. Denne publikasjonen vil bedre utdanne det medisinske samfunnet på de mange funksjonene i wagr til en t is forskere til å ta neste skritt i å studere. Dette er virkelig store og fantastiske nyheter. Og når den først er publisert, vil IWSA dele mye mer informasjon om hvordan du kan bruke

denne informasjonen. Selvfølgelig ville ikke noe av dette ha vært mulig for hver av dere å ta seg tid til å melde seg på WAGR pasientregister. Med en så sjelden sykdom har hver oppføring fra hele verden en enorm innvirkning. Hvis du ikke har registrert deg, er det ingen bedre tid enn nå. Hvis du ikke har oppdatert informasjonen din i år, er det ikke tid til å gjøre det. Du finner lenken til pasientregisteret på WAGR.org. Hvis du har spørsmål eller problemer, kan du kontakte oss. Det er utrolig hvor mye kraft som kan komme fra en 77-spørsmålsundersøkelse som du kan fylle ut når som helst fra komforten til din h ome.

Igjen, takk alle sammen. Som en påminnelse: På slutten vil du se en popup på datamaskinen din for å fullføre en undersøkelse. Vi setter pris på det. Men hvis du gikk glipp av denne muligheten, blir den sendt til deg i morgen. Videoene vil være tilgjengelige for deg kort tid. Du kan

besøke WAGR.org for å finne dem. Igjen, vil få spørsmål og svar ut.

Jeg håper å se så mange av dere som mulig til WAGR Weekend 2020. Forhåpentligvis vil vi være sammen fysisk. Det jeg vil gjøre nå er at jeg ønsker å få alle på samme scene. Jeg vil invitere alle nå til å være paneldeltaker, og når du får invitasjonen, vennligst godta den og slå på videoen. Gi meg ett minutt. Du vil også endre den til en gallerivisning.

Slå på videoen når du kommer på.