



# フェラン-マクダーミド 症候群ファンデーション

AN INTERNATIONAL ALLIANCE OF SCIENCE AND SUPPORT

## フェラン-マクダーミド症候群とはなんですか？

フェラン-マクダーミド症候群(PMS)は2q13領域の22番染色体の末端の欠損か変異、またはSHANK3遺伝子の病気を引き起こす突然変異によって起こる稀な遺伝子状態です。

PMSは、知的障がい、コミュニケーション障がい、てんかん、自閉症、睡眠障がい、低筋緊張、腎異常、胃腸の問題、リンパ浮腫、および心疾患などのさまざまな症状を併せ持ちます。

## 診断

PMSの診断は、さまざまな種類の遺伝子検査を通じて行われます。染色体マイクロアレイ分析(CMA)および全エクソームシーケンス(WES)は、今日最も一般的に使用されているテストです。PMSのほとんどの場合は遺伝しません。

## PMSFの成果

1998	<b>フェラン医師、マクダーミド医師による22Q13欠損の最初の説明</b>
2003	フェラン-マクダーミド症候群ファンデーション(PMSF)は501(c)3になりました。
2005 - 現在	<b>家族サポート 親のネットワーク&amp;カンファレンス</b> PMSの子供の世話をする家族を支援するために、親同士のネットワークを確立しました。11の国際会議を開催しました
2010 - 現在	<b>研究支援 アライアンスとレジストリを作る</b> 主要なPMS研究者、戦略計画、初めのシンポジウム、フェロシップ、科学会議、患者中心のMc-Posiumとの関係を設立しました。PMS国際患者登録(レジストリ)を開発しました。
2015 - 現在	<b>募金活動 目標を上回る</b> フェランラッキー、ギビングチャレンジ、22qおよび家族イベントにより資金調達ポートフォリオが拡大された。
2018	<b>PMSのリーダー 研究   家族支援   アドボカシー (代弁者)</b> PMSFは最大のPMS患者アドボカシー (代弁者) 団体です。PMSFは、PMSFと協力する独立組織であるグローバルパートナーシップの発展を支援しています。

## PSMIはどのように人々に影響を与えますか？



### 健康

神経系、消化系、循環系、リンパ系、腎臓系、内分泌系、外分泌系、および筋肉系が影響を受ける可能性があります。



### 知的障がい

PMS患者の大多数は大きな学習障がいを抱えており、生涯自立して生活することはありません。



### 運動能力と摂食

筋緊張低下、嚥下、および胃腸の問題により運動することと食べることが困難です。



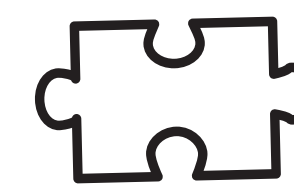
### コミュニケーション

PMS患者の多くは言葉を喋りません。



### けいれん

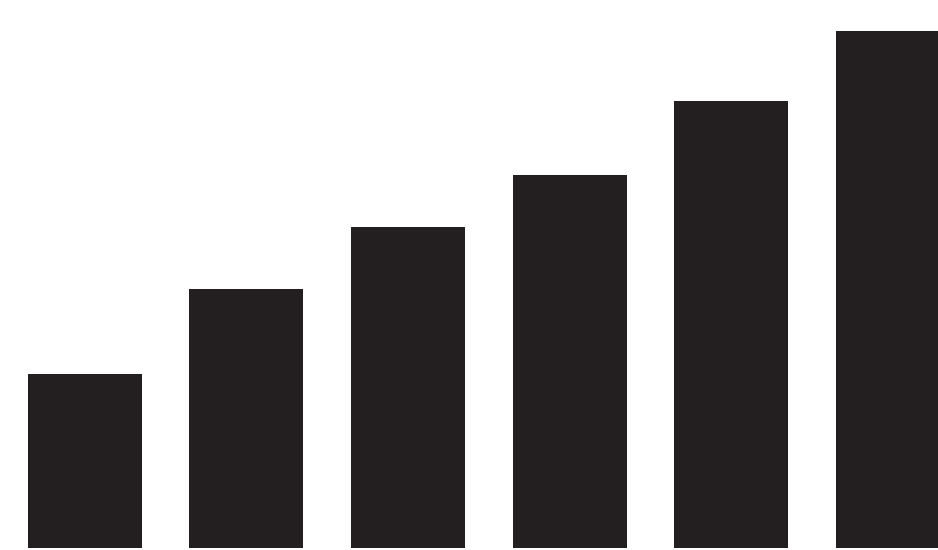
レジストリに登録している62%のPMS患者がけいれんを経験しています。



### 自閉症

自閉症人口の1%がPMS患者と推定されます。

## 数字で見るPMSF



### 成長率

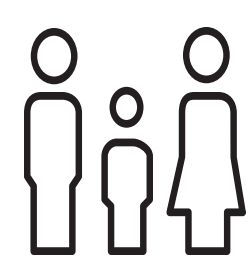
2013-2018現在:  
年々成長率は伸びている  
1日に1家族が新たに



### ワールドワイド

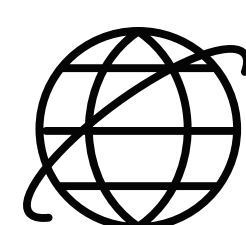
約55%の家族がアメリカ  
約45%の家族が国際

## メンバーシップと募金



2110

PMS患者の人数  
PSMSの家族数



53

登録している国の数

\$ 51.4万

年間の募金額  
5547万円 (\$1= ¥107.93)