

第3回

先天代謝異常症 患者会フォーラム

お互いの状況を知り合い、より良い未来に向けて手をつなぎましょう

2014.11.9(日)
10:00~16:00



【第1~2部】10:10~12:10

- 先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』
- 登録情報の利用(ムコ多糖症/Wilson病/
尿素サイクル異常症/Fabry病/副腎白質ジストロフィー)
- 海外での新薬開発における患者登録情報の利用と患者会の役割

【意見交換会】12:20~13:50

- ラウンドテーブルディスカッション
昼食をいただきながら、テーブルごとに決められたテーマについて、参加者同士で意見を交換します。

【第3部】14:00~14:50

- ポスターセッション
先天代謝異常症臨床情報/バンク『(旧)MC-Bank』解析結果を各担当者がポスターの前で報告します。
報告対象疾患：計17疾患(ムコ多糖症/Pompe病/Fabry病/副腎白質ジストロフィー
尿素サイクル異常症/有機酸代謝異常症/Krabbe病/異性性白質ジストロフィー
ニーマンピック病C型/glut-1欠損症/Wilson病/Gaucher病/GM1/GM2-ガングリオシドーシス
フェニルケトン尿症/小児神経伝達物質病/シトリン欠損症/脂肪酸代謝異常症)

【第4部】15:00~15:50

- 総合討論 & みんなでリラクゼーション
- *本プログラムは当日の都合により変更される
可能性があります。ご了承ください。

会場参加
要事前申し込み

先着200名/参加費1000円



事前参加
申し込み
方法

日本先天代謝異常学会ホームページ http://jsimd.net/JaSMIn_MC-Bank.html

- ①【参加申込書】に必要事項を記入し、先天代謝異常症患者会フォーラム事務局にお送りください。(メール/FAX/郵送、どちらでも可能)
- ②会場参加/インターネット参加、どちらも【参加申込書】による事前登録が必要です。
- ③【参加申込書】は、先天代謝異常症患者会フォーラム事務局または日本先天代謝異常学会ホームページ(上記)から入手可能です。
- ④参加登録の締め切りは**10月末日**までです。

先天代謝異常症患者会フォーラム事務局

担当：徐 朱 玟(そ じゅひょん)
二階堂 麻莉(にかいどう まり)
(独)国立成育医療研究センター 臨床検査部
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
TEL: 03-3416-0181(内線 7736)
FAX: 03-6734-1946
E-mail: jasmin-mcchd@ncchd.go.jp

主催：患者会フォーラム実行委員会

共催：成育医療研究開発費「成育希少疾患の症例登録と遺伝学的診断に関する研究」(研究代表者：深見真紀)

厚生労働科学研究委託業務難治性疾患等克服研究事業「新生児タンデムマススクリーニング対象疾患の診療ガイドライン改訂、診療の質を高めるための研究」(研究代表者：深尾敏幸)

厚生労働科学研究委託業務難治性疾患等克服研究事業「ミトコンドリア病診療の質を高める、レジストリシステムの構築、診断基準・診療ガイドラインの策定および診断システムの整備を行う臨床研究」(研究代表者：村山圭)

成育代謝異常症研究会(代表世話人：奥山虎之)