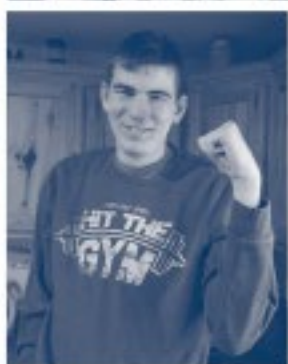




TBR
community



新しいご家族に向けて



もくじ

1. Tatton-Brown Rahman症候群患者会の代表からの挨拶(3ページ)
2. 患者会への参加を考えているご家族へ向けたチェックリスト(4ページ)
3. Tatton-Brown Rahman症候群について(5ページ) ←
4. 患者会が提供するサポートについて
 - ・ 教育活動(7ページ)
 - ・ ご家族へのサポート(8ページ)
 - ・ 集まり(8ページ)
 - ・ 研究への参加(10ページ)
 - ・ 共同研究(8ページ)
5. ボランティアの紹介(14ページ)
6. 私たちの患者会について(15ページ)

5ページの「Tatton-Brown Rahman症候群について」を印刷して、主治医やリハビリの先生、学校の先生とぜひ共有してみましょう。



ようこそTatton-Brown Rahman症候群患者会へ！

Tatton-Brown Rahman症候群患者会の新しいメンバーの皆さまへ

ようこそ患者会へ！この会は、患者さんとその家族にとって、理解し合い、希望をもち、新しい情報を得られる場所です。Tatton-Brown Rahman症候群をもつ子の親として、そしてこの患者会の代表として、あなたとご家族を心から歓迎いたします。あなたはTatton-Brown Rahman症候群とともに生きることの困難さや喜びを理解し、ともに分かち合える私達の一員です。この会の使命は、Tatton-Brown Rahman症候群をもつ全ての方をサポートし、そしてよりよい治療や療養支援のために研究を推し進めることです。

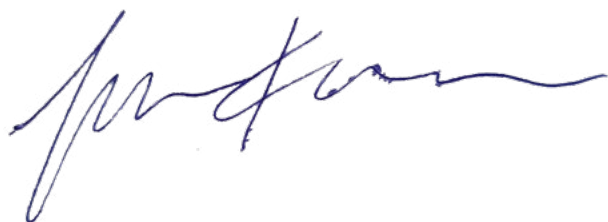
この会に入ること、サポートを受けられるだけではなく、同じ病気をもつ家族とつながりを作ることができます。Tatton-Brown Rahman症候群のような希少な病気とともに生きることは、時に孤独で、困難な道のりであることを私達はよく理解しています。だからこそ、この患者会がそれぞれの孤独を繋がりに変え、病気への恐怖から希望に向かう場所になることを目指しています。ここではあなたは一人ではありません。あなたは困難な状況においても、お互いの強みを認め合う患者会の一員です。

この会は、患者さんをサポートすることに加えて、Tatton-Brown Rahman症候群について社会に広く知ってもらうこと、治療やケアにつながる研究を進めることに力を注いでいます。Tatton-Brown Rahman症候群共同研究ネットワークはその一つです。200名を超える研究者、医師からなるこのネットワークは私達の希望の光であり、Tatton-Brown Rahman症候群とその関連する病気への知見を深めます。私達の行っている全てのプログラムや関連する研究は、患者さんに焦点を置いたものであり、会のメンバーのニーズや優先事項を反映します。

研究の対象は、Tatton-Brown Rahman症候群とその関連する病気であるSproul Jackson Syndrome (HESJAS) やその他のDNMT3A遺伝子の変化により生じる病気です。対象を広げることで、病気についてより理解を深めることができ、さらに私達のコミュニティ全体にとって役に立つ治療や療育を見つけることにつながると信じています。お互いが結び付くことで強くなり、この複雑な病気を解明することにつながります。

このパンフレットをご覧頂くと、会が提供している様々なプログラムや機会について知ることができます。サポートグループの情報から、病気に関する勉強会や資料まで、全て患者さんのニーズに沿って作られています。ぜひいつでも連絡を下さい。そしてぜひこれまでの経験を私達と共有してください。力を合わせることで、より強くなり、経験や知識、意見を共有でき、素晴らしい成果につながります。

ようこそTatton-Brown Rahman症候群患者会へ。ここでは常にそばにいてくれる家族のような存在に出会ってください。



ビジョン

Tatton-Brown Rahman症候群をはじめとする希少な病気をもつ人が、サポートや治療、そして完治を求められる世界や環境を描いています。全ての人が健康や幸福を手に入れられる社会の実現を目指しています。



Jill Kiernan
患者会代表

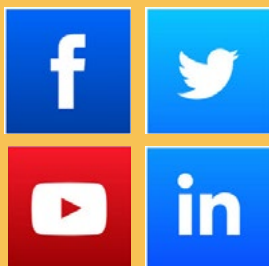
jill@tbrsyndrome.org

新しいご家族へ向けたチェックリスト

- ☐ Facebookのプライベートグループに入りませんか。このグループでは、他の家族と出会えたり、情報共有したり、質問をすることもできます。
 - ☐ 地域別のサブグループもあります。ここでは、英語以外の母国語の人と会ったり、より各地域に合わせたサポートを提供しています。
- ☐ 年に4回発行されるニュースレターを購読しませんか。最新の情報やイベントに関する案内を知ることができます
- ☐ YouTube チャンネルをチェックしてみましょう！患者さんの生活をのぞくことができます。また医師や研究者による最新の情報を紹介するビデオも準備しています。
- ☐ 新しく入会した方向けのオンラインミーティングに参加しませんか。他の家族と交流できたり、会について詳しく知ることができます。次のミーティングの日程は、ホームページ上のカレンダーを確認ください。
- ☐ ぜひ研究に参加しませんか！様々な機会があります。まずは、患者会への連絡先の登録をお勧めします。
 - ☐ 患者会への連絡先の登録(10ページ)
 - ☐ 患者登録(10ページ)
 - ☐ 患者調査(11ページ)
 - ☐ 検体提供(11ページ)
 - ☐ 研究ID(12ページ)
 - ☐ Citizen Health(12ページ)
 - ☐ Brain Geneへの登録(12ページ)
- ☐ ぜひこの会の代表に、あなたについて教えて下さい。
- ☐ ホームページを確認してみましょう。イベントやお知らせが載っています。
- ☐ 患者会やボランティアにぜひ関わってみましょう。

ご希望の方は、患者会の代表のジル(Jill Kiernan)とミーティングができます。直接質問ができますし、この会について詳しく知ることができます。こちらから予約できます。

[← SCHEDULE HERE](#)



Tatton-Brown Rahman症候群をもつ患者さんとその家族だけが入れる、プライベートのFacebookグループがあります。

<https://www.facebook.com/groups/705487016188994>

Newsletter: tbrsyndrome.org/newsletter

Website: tbrsyndrome.org

Email: info@tbrsyndrome.org



Tatton-Brown Rahman 症候群について

Tatton-Brown Rahman症候群は、DNMT3A遺伝子の変化によっておこる病気です。DNMT3A過成長症候群とも呼ばれます。この病気を持つ方には、様々な症状が見られますが、多くの患者さんに共通してみられる症状は、以下の3つです。

- ・ 過成長: 小児期は成長が早く、成人の患者さんは、身長や体重は平均値を上回ります。頭のサイズも大きいことが多いです。
- ・ 知的な遅れ: 知的な遅れをもつ方が多いですが、軽度から重度までその程度は様々です。
- ・ 特徴的な顔つき: 平坦な眉毛、大きな前歯、狭い目が特徴です。

Tatton-Brown Rahman症候群は2014年に初めて報告されました。この病気と診断される人は少しずつ増えていますが、2024年時点では世界中で350人程度の患者さんしかおらず、希少な病気です。医師や研究者は、Tatton-Brown Rahman症候群に関連する様々な症状について情報を集めている最中です。過成長、知的な遅れ、特徴的な顔つきに加えて、自閉症スペクトラム、関節の過伸展、筋肉の張りの低下、側弯、てんかん、行動異常や精神的な症状、心臓の病気、さらに血液の病気など様々な症状を持つ方が報告されています。

Tatton-Brown Rahman症候群を根本的に治す治療はまだ見つかっていません。個々人によって、症状の幅はとても広いです。自立した日常生活を送ることができ、ほとんどサポートが要らない方から、生涯に渡って医療的なケアや日常生活のサポートが必要な方まで様々です。会で行っている患者登録への参加を通して、Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方、一人一人がどのようなケアを必要としているのかを知ることが重要です。

以下の医師や医療スタッフ診察を受けることをお勧めします。

循環器内科医: 診察を受け、心臓の病気がないか調べてもらいましょう。

神経内科医、血液内科医、歯科医、精神科医師: これらの科に関わる症状がある場合は、受診しましょう。

遺伝専門医・遺伝カウンセラー: 定期的な検査や診察の調整をします。また、Tatton-Brown Rahman症候群の遺伝子検査についてなど最新の情報を教えてください。

理学療法士(PT)、言語聴覚士(ST)、作業療法士(OT): 各病院には様々なリハビリのスタッフがおります。これらのリハビリは受けたい場合は、まずは、主治医に相談してみましょう。

※米国在住の方: 幼児の場合は、当該患者さんがこれらのリハビリテーションを受ける対象に該当するかどうかを、各州の早期介入プログラム(states' Early Intervention programs)が審査します。学童期の患者さんは、各学校を通じて、成人の患者さんはそれぞれの加入している保険やお住まいの地域が提供しているプログラムに合わせて、これらのリハビリテーションを利用できます。



さらに定期的な
診察や必要な検査に
ついて知りたい方は、
こちらをスキャンして下
さい。

白血病とTatton-Brown Rahman症候群の関連について

血液細胞（体細胞と呼ばれます）の中のDNMT3遺伝子に変化が起こると、白血病を引き起こします。Tatton-Brown Rahman症候群をもつは、受精卵（生殖細胞と呼ばれます）の段階からDNMT3遺伝子に変化をもちますが、このような場合に、白血病のリスクが上がるかどうかについては研究が進められています。Tatton-Brown Rahman症候群の方で、急性骨髄性白血病のリスクが上昇することは分かってきていますが、どれくらいリスクが上昇するのかは研究段階です。また、白血病はTatton-Brown Rahman症候群の方に高頻度で見られる症状ではなく、一部の方で発症します。白血病以外のがんを発症するTatton-Brown Rahman症候群の方もいますが、他の種類のがんのリスク上昇については科学的根拠はありません。もしTatton-Brown Rahman症候群の患者さんの中で、原因が分からないあざや強い疲労感など白血病と関連する症状が出た場合は、主治医に確認してみましょう。

原因となる遺伝子について

Tatton-Brown Rahman症候群の原因であるDNMT3A遺伝子は、DNAのメチル化に関わります。このプロセスは、細胞がどの遺伝子を活性化するか、または非活性化するかを決定するのを助けます。Tatton-Brown Rahman症候群はDNMT3A遺伝子の変化が原因ですが、遺伝子の中で変化が生じる場所は患者さんによって様々です。

ほとんどのTatton-Brown Rahman症候群の症例において、遺伝子の変化は偶然患者さんにおいて生じた変化です（新生突然変異と呼びます）。まれですが、両親のどちらかが変化を持っており、お子さんがそれを引き継いでいることもあります。その一例として、モザイク現象が関わっている場合があります。この現象では、全身の細胞の中の一部の遺伝子にのみ変化が生じています。この遺伝子の変化が精子または卵子内で生じると、その変化ををお子さんに受け継ぐ可能性があります。

私達はみんなDNMT3A遺伝子を、母親から一つ、父親から一つ受け継ぎ、合計2コピー持ちます。このうちどちらか一方に変化が生じることで、Tatton-Brown Rahman症候群を引き起こします。Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方からは、50%（1/2）の確率で、同じ病気をもつお子さんが生まれる可能性があります。遺伝カウンセリングでは、どのように遺伝するかについて詳しく聞くことができます。

リソース

ウェブサイト: www.tbrrsyndrome.org

メールアドレス: info@tbrrsyndrome.org

Facebook: <https://www.facebook.com/dnmt3aovergrowthsyndrome/>

患者家族と医療者のプライベートFacebookグループ

<https://www.facebook.com/groups/705487016188994/>

患者登録 <https://tbrrregistry.iamrare.org/>

Ostrowski PJ, Tatton-Brown K. Tatton-Brown-Rahman Syndrome. 2022 Jun 30. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581652/>



プログラムの紹介 教育活動について

新しい家族を対象とした顔合わせ

新しい家族を対象とした顔合わせ

- ・ この会では3か月に1回程度、新しく診断がついた方と現在の会員を交えて、オンラインによる顔合わせを行っています。質問や相談をしたり、患者会の活動について知ったりできる場です。
- ・ この会は、患者さんの優先事項や、患者家族が求める活動や研究、必要とするサポートを大切にしています。
- ・ あなたのニーズを聞き、この会がどのようにサポートできるかを考えます。

会のスタッフとのミーティング

質問にお答えしたり、リソースを紹介したり、研究について相談できます。私達スタッフは会員の皆さまとお会いできるのを楽しみにしています。

<https://calendly.com/jill-tbrs>

地域別のつながり

各地域や各国から選んだ代表を中心に、それぞれの地域に合ったリソースやサポートを提供します。

啓発活動

Tatton-Brown Rahman症候群患者会は、希少疾患協議会(Rare Disease Diversity Council) や希少疾患啓発週間(Rare Disease week) など様々な希少疾患の活動に参加しています。

教育活動

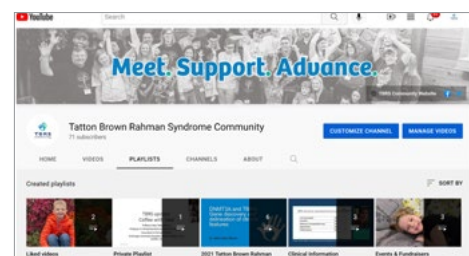
オンラインミーティングでは、Tatton-Brown Rahman症候群に関する様々なトピックを取り上げます。録画したビデオは、YouTube Channelからご覧になれます。

YouTube Channel

この会には専門のYouTubeチャンネルがあります。このチャンネルには、過去の学会や研究者によるプレゼンテーションなど、Tatton-Brown Rahman症候群についてさらに知ることのできるたくさんのビデオがあります。

- ・ このチャンネルを通して、会員の患者家族に会うことができます。またこの病気についてもっと知りたいと思っている周りの方がいましたら、チャンネルを共有してください。
- ・ あなたの主治医や、リハビリスタッフ、学校の先生など患者さんに関わる方にこの病気について知ってもらうことにとってもいいYouTubeです。

あなたのオンライン上のカレンダーに、患者会のgoogle calendarを同期することができます。何かご質問がありましたら、Kit(kit@tbrsyndrome.org) まで連絡をください。



ぜひYouTubeチャンネルをチェックしてみましょう！過去の学会の講演や、会員の紹介ビデオを見ることができます。

プログラムの紹介

家族のサポート

プライベートのFacebookグループ

このグループは、患者さんとそのご家族を対象とし、お互いが交流をもつことを目的としています。また研究の最新情報や、イベント、家族向けのニュースなども載っています。このグループの中には、サブグループとしてアメリカ国外に住む患者さん向けのグループや、家族へのサポートに特化したグループなどがあります。

両親のサポートグループ、父親のサポートグループ

両親向け、そして父親向けのサポートグループのオンラインミーティングを月1回行っています。世界各国から参加が可能です。この会はお互いの考えや気持ち、心配なことなどを共有し、お互いの意見を尊重し合える安全な場所を設けています。ミーティングは毎回異なるテーマで行います。役に立つリソースについて話し合うこともあれば、互いの経験を共有することを目的とする回もあります。私たちは常に参加者が心地よく、そして皆がサポートを受けられていると感じる環境を作ることを心がけています。

患者さん向けの集まり

毎月、Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方が集合します。参加者からのリクエストを元に、ダンスや、カラオケ、お絵かきなど、様々な活動をしています。いつもとても楽しい時間を過ごしています。楽しみ方は人それぞれ自由です。初めての方と話すことが苦手な方は無理にお話ししなくても大丈夫です

地域ごとのあつまり

Tatton-Brown Rahman症候群の会では、2024年に行う各国・地域ごとの対面での集まりをサポートしています。もしこのような集まりの企画運営に興味がある方がいましたら、ぜひ会までご連絡ください。

ケア

災害時や、患者さんのご家族が入退院を繰り返すなどの時は、会から各家族へケアに必要な荷物を届けます。この荷物には、服や食料、おむつなど患者さんのニーズに応じて、様々な物が入っています。

さらに詳しい情報が欲しい方は、会のホームページや、Facebookをご覧ください。または、info@tbrsyndrome.orgまで直接連絡ください



この会に参加した時、息子の顔はとても輝いていました。息子はほとんど言葉は発しなかったけれど、この1時間は私の心にきつと残ります。-ZOOMでのミーティングに参加したZoe Wisnoskiの両親

プログラムの紹介

研究への参加

Tatton-Brown Rahman症候群の会は、この疾患について理解を深め、治療開発を進めるためのすべての研究を支援しています。コーディネーターであるKit (kit@tbrsyndrome.org) は研究に関する質問に対応し、研究がどこまで進んでいるかをお伝えできます。まずは患者会への連絡先の登録と、患者情報の登録をお勧めします。あなたの参加が、Tatton-Brown Rahman症候群をもつ人を支えるためにとても重要です！



連絡先の登録

これは患者会の患者とその家族の連絡先一覧です。この情報は、会のスタッフが会員の人数を把握し、会員に連絡を取る目的で使用します。あなたの同意なしに第三者と個人情報共有はしません。

患者会から研究についての情報を希望するかや、住所の情報を提供するかについては登録時に自由に選択できます。



患者登録

米国希少疾患連合 (NORD) という団体と連携し、患者登録を作成しました。この登録では、Tatton-Brown Rahman症候群、Heyn Sproul Jacksons症候群、他のDNMT3A遺伝子に関連する病気と診断を受けた方を対象に、これまでの病気や症状、発達、また生活の質に関する調査を行います。

- ・ すべての家族がこの調査に関わることが重要です。これは、Tatton-Brown Rahman症候群という病気をより深く理解し、そして研究を進めていくために、貴重な調査です。この調査により、治療法を見つけ、よりよい教育的・社会的支援、日常的なサポートを形成することにつながります。
- ・ この調査は匿名化された安全なデータベースです。医師や研究者がTatton-Brown Rahman症候群をより理解し、研究の機会を作ることにつながります。



Patient Priority Survey

患者調査では、患者さんやご家族を対象に、研究における優先事項について質問します。これにより、患者さんが求めるケアや治療に合わせた研究に予算を充て、さらに共同研究ネットワークに対して、患者主導の研究テーマを提案することができます。この調査は、過成長と精神発達遅滞を伴う病気の治療法を見つけることを目標としています。過成長症候群の会 (Overgrowth Syndromes Alliance, OSA) によって作られ、当会とMalan症候群の患者会により運営されています。

- ・ この調査は患者本人とその親向けです。
- ・ ご希望の方には、オンラインミーティングをしながら、患者さんのアンケートへの回答をサポートします。サポートが必要な方は会のスタッフKit (kit@tbrsyndrome.org) までご連絡ください。
- ・ Tatton-Brown Rahman症候群に関する研究が、患者さんの役に立つために、とても重要な調査です。



Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方が研究に参加してくれることで、この病気についてより知ることができます。

この写真に写っているのは、Tatton-Brown Rahman症候群の学会で、研究について話し合う患者の家族と研究者です。

プログラムの案内： 研究参加

検体の提供



患者さんとその家族は、血液、尿、皮膚、他の体の組織のサンプルを提供することができます。これらの検体は病気をより理解し、治療法を開発するための研究に使われます。患者さんとその家族は、Tatton-Brown Rahman症候群について一番良く知っています。私達の経験を医師や研究者と共有することにより、研究をより進めることができます。

- ・ Tatton-Brown Rahman症候群に関連した研究であることを外部の委員会によって承認されており、今後得られた結果を患者家族に還元します。
- ・ Tatton-Brown Rahman症候群に関する研究をより早く進めるために、とても重要です。
- ・ ※アメリカ国内に住む患者さんのみを対象としています(2024年現在)。

臨床研究ID (CRID)



このIDは患者の検体と他の研究を結びつけるための唯一の番号です。個人情報とは関係ないIDを作り、それらが検体サンプルと紐づきます。

- ・ このIDにより、研究者は個人情報を知ることなく、その検体を提供した患者の臨床データと検体を照合することができます。これは研究者にとって研究を進めるためにとても強力な重要な方法です。
- ・ 検体を提供するためには、このIDが必要です。

“Citizen Health”



これは、患者さんや家族がすべての医療記録にアクセスできるプログラムです。Citizen Healthに登録すると、これまで通院した病院やクリニックなど全ての医療機関にあるカルテの情報をCitizen Health社が収集します。多くの家族が、このプログラムを利用することで、これまで見たことのなかった情報や文書を受け取ることができました。

- ・ Citizen Health社が収集した情報から個人情報を除き、研究者が閲覧できるようにするという選択肢を選ぶことができます。これは研究者がたくさんの臨床情報を得ることができるので、とても重要です。
- ・ ※このプログラムは、現在はアメリカ国内に住む方のみ利用できます。

患者家族はTatton-Brown Rahman症候群について一番知識があります—私達の経験を医師や研究者と共有することで、私達が求めている研究を進めることにつながります



Tatton-Brown Rahman症候群の定期集会で集められた検体は、研究に非常に重要でした。

プログラムの紹介 研究への参加



Brain Gene 登録

これは神経発達や脳の発達に関わる多くの病気を対象とした登録です。様々な病気に共通してみられる症状を見つけ出し、治療法を見つけることを目的としています。この登録事業は、ワシントン大学やフィラデルフィア子供病院など米国内の大学や病院によって運営されています。

- ・ この登録により、様々な病気の類似性を探することができます。これは将来の臨床試験につながる可能性があります。
- ・ ※2024年現在、この登録事業はアメリカ国内に住む患者さんを対象にしております。

? 何か質問があれば、研究コーディネーターのKit Church(tbrsyndrome.org)までご連絡ください。

研究に参加する重要性

Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方が研究に参加することで、大きな成果をもたらします。これまで研究に参加してきた患者さんは、以下のような研究に貢献してきました。

- ・ Tatton-Brown Rahman症候群の特徴や症状を理解する
- ・ Tatton-Brown Rahman症候群のがん発症率の推定
- ・ 診断率の向上
- ・ 病気が脳の機能へどのような影響を与えているかについての研究
- ・ 健康管理のためのスクリーニングガイドラインの作成

患者さんへの質問に対して、患者登録のデータを用いて、回答することもできます。これまで集まったデータから、Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方は、心臓の病気や、てんかん、目や耳の症状、精神症状が、これまで報告されてきたよりも、より多く見られる症状であることが分かってきました。

プログラムの紹介

Tatton-Brown Rahman症候群の定期集会

2023年に、患者家族と研究者が集まる定期集会：TBRSSミットを開催しました。テキサス州で対面で行われましたが、アメリカ以外の国の方も参加しやすいようオンラインでの参加も可能としました。

2023年のTBRSSミットの様子

この集会は、2019年以来の現地開催となりました。187人の患者さんとその家族、さらに27人の研究者が参加しました。講演は5つの言葉に通訳され、英語以外の母国語を話す18の家族や研究者の方が参加しました。この会では、様々なアイデア、経験を持ち寄り、意見を交わしました。患者家族と研究者が交流し、お互いを理解し合い、協力するという大きな前進がありました。

今後のTBRSSミットの予定

年に1回行われるミットですが、現地開催とオンラインの会を交互に行う予定です。さらに今後はアメリカ国外での開催も計画しています。



“同じ病気の方や、病気について教えてくれる人に会いたいと強く願ってきました。サミットでは医師、研究者、患者会のスタッフと出会うことができ、さらに素晴らしい情報を得ることができました。期待を大きく超えていました” -Katie Bennan 会に参加した患者家族

プログラムの紹介

共同研究ネットワーク

共同研究ネットワーク(CRN)は、Tatton-Brown Rahman症候群の研究や治療開発を先導しています。共通の目標をもった200人を超える研究者と医師がこのネットワークに加入しています。Tatton-Brown Rahman症候群についての知見を深め、治療につなげるために、患者中心の研究を行います。この会が提供する様々な情報や検体を元に、CRNは研究を進めます。それぞれの研究活動が私達の描く研究のロードマップに沿ったものになるように取り組んでいます。このネットワークは、Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方にとって本当に役に立つ研究となることを目指し、連携を取っています。

研究に関する会議

患者家族が最新の研究結果について直接知る機会を作るために、2023年に、研究に関する会議を開催しました。またこの機会を利用して、患者が求めることや優先すること、会の活動について研究者に伝えました。診断方法の開発や、健康管理や治療法のガイドライン作成など、特定のテーマに沿ったワーキンググループも作りました。

この会議は、研究内容について検討し、リソースを共有し、連携して研究を進めるための素晴らしい機会です。

アドバイザー委員会の紹介

この委員会のメンバーは、研究やさらに臨床でのケアにおいて、リーダーシップをとります。



Harrison Gabel Washington University in St. Louis



William Gibson, University of British Columbia



Timothy Ley, Washington University in St. Louis



Joseph Malak, Bambini Pediatrics



Rachel Rau, Baylor College of Medicine



Marwan Shinawi, Washington University in St. Louis



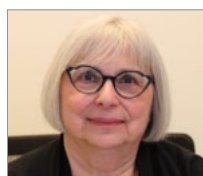
Kate Tatton-Brown, St. George's University Hospital



Ayala Tovy, Novartis/Baylor College of Medicine



Serge McGraw, University of Montreal



Rosanna Weksberg, University of Toronto



その他のメンバー

- Kit Church
- Jill Kiernan
- Kerry Grens
- Keren Shtiegman

Get Involved

Volunteer Teams

ボランティアの活動はTatton-Brown Rahman症候群の会の原動力です。大小問わず、それぞれの貢献がこの病気を支えるための活動となります。募金活動や、イベントの企画、啓発活動など、それぞれの方のユニークなスキルが大きな結果をもたらします。ぜひこの会の輝かしい未来に向けて、一緒に活動しませんか。この会には4つのチームがあり、ボランティアの方は興味やお持ちのスキルに応じて、各部門の活動に参加できます。さらにボランティアについて知りたい方は、“Volunteer team opportunities”をご確認ください。

資金調達・開発部門

このチームは、募金活動を企画運営したり、スポンサーや助成金を探します。募金活動のコーディネーター、感謝状の作成、企画書の作成、キャンペーンの告知を行います。

地域活動部門

各地域に住む患者さんと家族を対象に、イベントを企画したり、必要なリソースや会に関するお知らせを届けます。地域コーディネーターや、会の企画運営、地域の代表、サポートグループの進行を行います。またその地域に住む会員に、メッセージカードを送ったり、災害時にはケアパッケージを送ります。

ソーシャルメディア部門

この会について広く知ってもらい、会への参加を促すために、ホームページのコンテンツを作成したり、投稿します。写真やビデオの作成、ソーシャルメディアに使う素材の作成、コンテンツの作成、記事の投稿などを行います。

啓発活動と政策部門

啓発活動に参加し、法律を作る専門家やメディアの方に向けて、この会について紹介したり、DEI(多様性や公平性、包括性を重視すること)の活動にアドバイスしたり、Tatton-Brown Rahman症候群の啓発イベントの企画運営を行います。

“この会でのボランティア活動はとてもやりがいを感じました。この素晴らしい会に参加し、最終的には娘のためになる様々な研究や活動に直接関わりました。” Erin Rooker, マーケティングの代表、2023年のボランティア

この会について

会の役員

私達は、Tatton-Brown Rahman症候群をもつ方に、個別のニーズに応じたサポートを提供し、効果的な治療法を見つけることに情熱を持っています。Tatton-Brown Rahman症候群をもつ全ての方が健康と幸せを得るという、共通のゴールの元で活動しています。役員は皆、ボランティアとして私たちの会を成功に導きます。



Kacee Richter, 代表

Kerry Grens, 副代表

Jen Isaacs, 事務局

Erin Rooker, マーケティング代表

Tom Watson, 会計係

:(左から)Kerry Grens, Kacee Richter,
Erin Rooker, Jill Kiernan, Jen Isaacs

会の運営スタッフ

会の創設者であり代表のJillの元、以下の3人の素晴らしいスタッフにより、この会は運営されています。彼らの素晴らしい活動に会員一同、感謝しています。



Eric Diehl, PhD
サイエンスマネージャー
eric@tbrsyndrome.org

Ericは、Tatton-Brown Rahman症候群に関する研究について情報収集します。治療の機会を探したり、今後必要な研究を特定したり、さらに会員や会のスタッフが理解しやすいように研究結果を伝えます。また、患者の優先事項に沿った研究を進めるために、研究のロードマップを作成しています。



Kit Church, MPH
研究・プロジェクトマネージャー
kit@tbrsyndrome.org

Kitは、DNMT3A遺伝子に関する研究に取り組む新しい研究者を探し、年1回のミーティングを企画します。また会員のためのリソースを作成し、家族の優先事項に沿った研究を進めます。



Chelsea Spence
開発マネージャー
chelsea@tbrsyndrome.org

Chelseaは、会の発展のための戦略を立て、支援者とのコミュニケーションを進め、外部に働きかけます。また、この会の活動やミッションをサポートするために、支援金の申請を手伝ったり、資金調達の管理を担当しています。