



CITRIN FOUNDATION

QUARTERLY NEWSLETTER

医療従事者向けのニュースレター夏号では、研究活動の進捗、受賞歴、今後のイベントや専門家の方々の講演に関する最新情報をお届け致します。また、最新の患者様への取り組みについてもご紹介しております。

第72回リンダウ・ノーベル賞受賞者会議, 2023年6月

栄誉あるリンダウ・ノーベル賞受賞者会議は、1951年以来、ドイツのリンダウで毎年開催されている科学会議で、ノーベル賞受賞者や世界中の一流の科学者が一堂に会し、600人以上の参加者が異なる分野間の科学的交流を深めることを目的としています。当財団の科学監督委員会委員長であるジョン・ウォーカー卿教授が、今年の生理学・医学会議でノーベル賞受賞者の一人として「シトリン欠損症：尿素サイクルの欠陥」("Citrin Deficiency: A Defect in the Urea Cycle")と題する講演を行いました。このような注目度の高い国際会議において、シトリン欠損症と当財団の認知度を高めるために多大な貢献をしてくださったジョン・ウォーカー卿に、当財団は最大限の感謝の意を表したいと思っております。講演全文と抄録は[こちら](#)からご覧いただけます。

新規助成研究プロジェクト

当財団はこの度、マーク・ヘラースタイン教授（カリフォルニア大学バークレー校）が、シトリン欠損症（CD）の動物モデルにおける代謝変化を究明するための研究助成金を授与されたことをお知らせいたします。プロジェクトのタイトルは以下の通りです：

- 動物モデルの初代肝細胞における代謝変化と酸化還元操作による影響-パイロット研究
- モデル動物の肝臓におけるin vivo代謝変化と酸化還元操作の効果

シトリン欠損症アジアコンソーシアム

2023年3月に開催された第6回アジア遺伝性代謝疾患学会（ACIMD）で正式に設立されて以来、当財団はCDアジアコンソーシアムの様々なメンバーと頻りに会合を開き、中村公俊教授のリーダーシップ、遠藤文夫教授が特別顧問のもと、アジア地域におけるCD患者全体の臨床研究の可能性を積極的に探っています。今後のニュースレターでも、引き続き進展がありましたらお知らせ致します。

先天代謝異常学会 (SSIEM) アーチボルド・ギャロッド賞

この度、城戸淳先生が論文"Clinical manifestation and long-term outcome of citrin deficiency: Report from a nationwide study in Japan" Kido et al. JIMD 2022において、SSIEMより栄誉あるアーチボルド・ギャロッド賞を受賞されましたことを心よりお祝い申し上げます。城戸淳先生は、アジア人臨床医科学者として初めての受賞者です。今回の受賞は、シトリン欠損症研究の裾野の広さを示すものであり、まだまだ多くのことができる分野であることを示すものです。また、中村公俊教授のリーダーシップの下、城戸先生と熊本大学のチームが成し遂げた優れた業績を証明するとともに、熊本大学とヨハネス・ヘーベレ教授との共同研究が成功したことを示すものでもあります。受賞に関する詳細は[こちら](#)をご覧ください。

シトリン財団留学奨励賞

シトリン財団は、シトリン欠損症に関する理解を深め、シトリン欠損症に苦しむ人々の生活を改善するために尽力する優秀な人材を支援することを約束します。これを促進するため、当財団はシトリン財団海外留学奨励賞を創設し、その卓越した臨床研究への貢献とシトリン欠損症への献身を称え、城戸淳先生（熊本大学）を本賞の第一号受賞者として発表いたします。この賞により、城戸先生はチューリッヒ大学小児病院のヨハネス・ヘーベレ教授と共に8ヶ月間、シトリン欠損症の研究に専念する機会を得ることとなりました。城戸先生の受賞を祝福するとともに、彼の研究成果からさらに画期的な研究結果が生まれることを期待しています。

エキスパート・トーク・シリーズ

シトリン財団では、当財団の目的に関連する各分野の第一人者によるセミナーを定期的を開催しています。以下は、今後予定されている講演の一部です：

- ウール・シャヒン教授, BioNTech創設者兼CEO. 日程：2023年9月5日
- パトリック・チナリー教授, ケンブリッジ大学神経学教授, 臨床神経科学部長. 日程：2023年11月16日

ボストン小児病院代謝内科グランドラウンド、2023年8月

この度、ヨハネス・ヘーベレ教授がボストン小児病院代謝研究会でシトリン欠損症に関するオンライン講演を行うことになりました。シトリン欠損症に特化した講演はグランドラウンド史上初となり、北米におけるシトリン欠損症の認知度を高める重要なマイルストーンとなります。ヨハネス・ヘーベレ教授の講演は2023年8月22日に予定されています。

全米尿素サイクル異常症財団（NUCDF）とのパートナーシップ

当財団は、NUCDFとのパートナーシップを発表できることを嬉しく思います。NUCDFは、尿素サイクル異常症（UCD）の理解と管理を改善し、新たな治療法を発見し、最終的には治癒を目指す重要な研究の推進力です。NUCDFは、情報、サポート、希望を求める世界中の尿素サイクル異常症の患者様、ご家族、医療従事者のライフラインとしての役割を果たしています。

予定されている学会

SSIEM 2023年8月, イスラエル, エルサレム

SSIEM年次シンポジウムは、先天代謝異常（IEM）の世界的な専門家が一堂に会し、この分野における最新の研究成果を発表する場として知られています。今年は特にシトリン欠損症（CD）に焦点が当てられます。当財団の共同設立者であるバーバラ・ユーが、当財団と希少疾患に対する財団独自の取り組みについて講演します。ヨハネス・ヘーベレ教授はシトリン欠損症に関する全体講演を行います。城戸淳先生は、名誉あるArchibald Garrod賞の受賞者として、日本におけるシトリン欠損症の全国的な調査の研究発表（Kido et al. 2022, JIMD）を致します。また、財団の支援を受けている、シトリン欠損症に対する新生児スクリーニング（NBS）の新しい方法について最新の研究についても発表します。城戸先生はこれらのプロジェクトで中村公俊教授と密接に連携をとりながら研究を進めました。最後に、大石公彦教授とチームは、当財団が支援したCDノックアウトマウスモデルの研究成果を発表します。私たちは、こうした努力の積み重ねが、CDという疾患と私たちの活動に対する認識を高め、より多くの専門家が治療法の発見と患者様へのより良いケアを提供するための努力に参加する一助となることを願っています。

第64回日本先天代謝異常学会学術集会（JSIMD）2023年10月, 日本, 大阪

当財団は、今年大阪で開催されるJSIMDに参加し、シトリン欠損症に関する専門セッションを開催し、CDに関する新たな研究取り組みの進捗状況を発表する予定です。詳細は次回のニュースレターでお知らせいたします。

グローバルシトリン欠損症シンポジウム



シトリン財団グローバル・シンポジウムの最新情報をお知らせいたします。本シンポジウムの準備は順調に進んでおり、すでに約50名の参加者が確定していることをお知らせできることを嬉しく思います。シトリン欠損症研究の発展に貢献する専門家が一堂に会する特別なものとなります。

シンポジウムのプログラムは、基礎科学および臨床研究における最先端の研究、潜在的な治療法の新展開、患者様向けの専用セッションなど、多岐にわたる興味深い内容を予定しています。シトリン欠損症研究の発展につながる深いディスカッションが行われることを期待しています。シンポジウムに関する詳しい情報をご希望の方は、symposium2023@citrinfoundation.org までご連絡ください。

患者様向け資料

会員様インタビューシリーズ

CITRIN FOUNDATION Interview

Ep. 01 - カーソン・カワバタ、自身の体調管理とCDがアイデンティティに与えた影響について語る

Shaima Alterkawi Carson Kawabata

CFのYouTubeチャンネルでご覧ください

CITRIN FOUNDATION Interview

Ep. 02-朝妻妃音さんが、周囲からシトリン欠損症に関して理解を得た方法について語りました

Yurika Asami Himene Asatsuma

CFのYouTubeチャンネルでご覧ください

財団はインタビューシリーズを開始しました。最初のエピソードでは、私たちの患者エンゲージメント・マネージャーが、シトリン欠損症（CD）患者であり、私たちのコミュニティの非常に活発な会員であるカーソン・カワバタさんに話を聞きました。カーソンさんは、自身の症状の管理について、またシトリン欠損症が彼のアイデンティティや他者との関係にどのような影響を与えたかについて語っています。インタビューの日本語版の記事は近日公開予定です。

第2回目のエピソードは、東京在住のシトリン欠損症患者、朝妻妃音さんをお迎えしました。朝妻さんには以前財団とのコラボで小学生向けの資料のイラストを描いていただきました。朝妻さんは、どのようにして自分なりの方法で周囲から理解を得たのか、そしてシトリン欠損症と共に生きていくことへの思いを語っています。エピソードの最後には、朝妻さんからCDを持つ子どもたちへの力強いメッセージが添えられています。インタビューの英語版の記事は近日公開予定です。

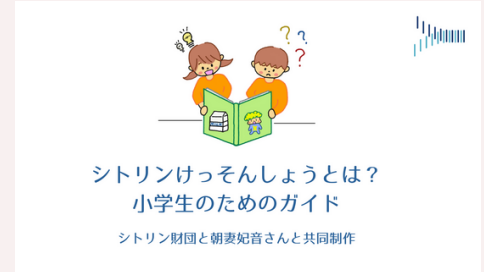
YOUTUBEチャンネル開設

今年4月に、当財団はYouTubeチャンネルを開設し、視覚的に魅力的で理解しやすい形式で情報を共有することにしました。このチャンネルは、当財団の会員だけでなく、CDについてもっと知りたいと考えている専門家や一般の人々にとっても役立つと確信しています。



小学生向けガイド

年齢別の資料作成に向けた取り組みの一環として、シトリン欠損症について説明するための、小学生向けの短いビデオガイドを作成しました。この資料のイラストを担当したのは、メンバーの一人である朝妻妃音さんです。



多言語資料

シトリン欠損症の患者様向けチラシをドイツ語と韓国語でご覧いただけるようになりました。私たちはこの取り組みを以下の言語に拡大する予定です：アラビア語、ベトナム語、タイ語、中国語。



緊急連絡先カード

患者エンゲージメント・チームは、お財布サイズの患者緊急連絡先カードを作成しました。このカードには、緊急時に迅速かつ的確な医療処置が受けられるよう、患者様とその状態に関する重要な情報が記載されています。

EMERGENCY CARD Citrin Foundation
シトリン欠損症 (CD) という疾患を持っています
(先天性代謝異常疾患)

患者情報:
氏名: _____ 生年月日: _____
血液型: A / B / O / AB / 不明 アレルギー: _____
CDステージ: NICCD / FTTDCD / 適応・代償期 / CTLN2
かかりつけ医師名・病院名: _____

常用薬・サプリメント: _____

緊急時連絡先:
氏名: _____ 患者との関係: _____
電話番号: _____

<https://citrinfoundation.org/ja/home-2/>

EMERGENCY CARD Citrin Foundation
シトリン欠損症 (CD) という疾患を持っています
(先天性代謝異常疾患)

注意点:

- CD患者に高グルコース輸液やグリセロール®を投与することはお控えください。低血糖、下痢、嘔吐の治療として一般的な輸液を行うことは問題ありませんが、より早い回復を促すために、食欲が戻ってから患者に好きなものを摂取してもらうことが望ましいです。
- 断食や長時間の食事を摂らない状況避ける。
- 高アンモニア血症 (アンモニア濃度の上昇) および低血糖症 (血糖値が下がる) の兆候を監視する。
- 代謝性脱着症にご注意ください。

<https://citrinfoundation.org/ja/home-2/>

患者様用ウェブサイトからダウンロードして印刷いただけます。

リーフレット

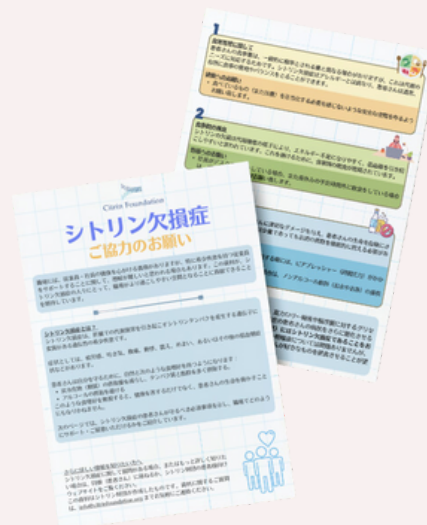
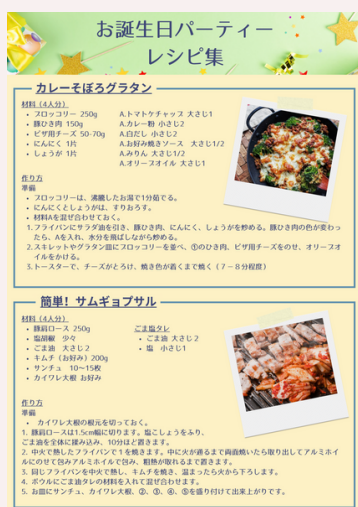
誕生日レシピ

今年初めにレシピのコーナーを立ち上げたことを踏まえ、シトリン欠損症の食事制限、味、手軽さのバランスを考慮したレシピを開発することで、誕生日の際のレシピを考える時間を短縮し、簡単にお作りいただけるようご家族をサポートするレシピを作りました。

職場向け資料

職場には従業員の福利厚生に対する義務がありますが、時には従業員、特に希少疾患を持つ従業員のニーズを理解することが難しい場合もあります。私たちは、シトリン欠損症を持つ人々にとって職場がより受け入れられ、配慮された空間となるための一助として、患者様が職場と共有できるよう、この資料を作成しました。

すべてのリーフレットは、患者様用ウェブサイトからダウンロードいただけます。



シトリン欠損症の治療法を見つけるための財団の歩みにご賛同いただき、ありがとうございます。当財団の資料をより良くするためのご提案や、新しいプロジェクトのご提案をお待ちしております。

一般的なお問い合わせは、info@citrinfoundation.org まで、助成金に関するお問い合わせは grants@citrinfoundation.org までお願い致します。

次号のニュースレターは10月にお届け致します。

<https://citrinfoundation.org/>