



CITRIN FOUNDATION

QUARTERLY NEWSLETTER

研究の最新情報

新規レビュー投稿論文: 「シトリン欠損症の臨床的状況: 多面的な疾患に対するグローバルな視点」

「シトリン欠損症の臨床的状況: 多面的な疾患に関するグローバルな視点」がJournal of Inherited Metabolic Disease (JIMD) に掲載されました。このレビューでは、シトリン欠損症 (CD) の遺伝学、多様な臨床所見、および診断プロセスを総合的に取り上げ、英国患者群からの最新の知見を含む、シトリン欠損症 (CD) に関する最新情報が提供されています。また、シトルリン血症2型 (CTLN2) に代わる青年期および成人期シトリン欠損症 (AACD) という用語も導入されています。この論文はCDの臨床的理解を深めるための文献の大きなギャップを埋めることを目的としており、城戸淳教授とヨハネス・ヘーベレ教授の共同研究成果であり、城戸教授はシトリン財団留学賞の支援を受けています。詳細は[こちら](#)からご覧いただけます。

キャリー・O・ハーディング教授のアドバイザー就任

キャリー・O・ハーディング教授が顧問に就任したことをご報告いたします。ハーディング教授はオレゴン健康科学大学 (OHSU) の分子遺伝学および医学遺伝学、小児科の教授であり、ドーンベッカー小児病院の代謝クリニックの主治医および生化学遺伝学研究所の医療ディレクターを務めています。

専門的イベント

シトリン財団の摂食障害情報セッション

3月に、財団は米国の摂食障害コミュニティ向けにオンライン情報セッションを開催し、全州から25名を超える栄養士、医師、臨床医が参加しました。財団は、患者さんの独特の食嗜好によりシトリン欠損症が摂食障害と誤診されるという重大な問題について発表しました。この発表では、摂食障害の専門家がCD患者と神経性無食欲症などの典型的な摂食障害の患者さんをどのように区別できるかを強調しました。

このセッションは、摂食障害コミュニティと協力して臨床医向けのCD情報パンフレットを作成し、認知度を高めてより多くの患者さんを発見するなど、実行可能な戦略につながりました。財団は、摂食障害コミュニティにこのセッションについて知らせる手助けをしてくれたマイケル・ラッター先生に特に感謝の意を表します。



第45回遺伝性代謝疾患学会 (SIMD)、ノースカロライナ州、シャーロット

4月に、財団はノースカロライナ州シャーロットで開催されたSIMDに出席しました。財団は「シトリン欠損症のモデル: 希少疾患への新しいアプローチの採用」と題したポスターを発表し、専門家と患者さんの両方にCDと財団に関する情報資料を提供するブースを後援しました。この参加を通じて、私たちは北米全域でより多くの患者さんを特定しました。医療コミュニティ内でのアウトリーチを拡大し続けることで、その数はさらに増えると予想されます。



重要な点として、主要な業界パートナーや患者支援団体と新たな関係を築き、米国における医薬品開発と規制承認プロセスに対する理解を深めました。これらの重要な進展は、CDの効果的な治療法を見つけるという私たちの目標に間違いなく貢献するでしょう。

今後参加予定の学会・イベント

先天性代謝異常学会 (SSIEM)、2024年9月、ポルト、ポルトガル

財団は、SSIEMで「単一遺伝子代謝疾患に対する新規治療法の開発に関するマルチステークホルダーの視点」と題する円卓討論会を主催および後援します。このセッションは、2024年9月4日午前9:00～10:15（ポルトガル時間）まで開催されます。IMDにおける新規治療法の技術は進歩していますが、これらの治療法をクリニックにうまく提供するには依然として大きな課題が残っています。このセッションの目的は、研究者、臨床医、規制当局、患者支援団体などの主要な関係者を集め、代替エンドポイントとしてのバイオマーカーの使用、前臨床研究の結果を臨床試験に反映すること、患者さんと規制当局の強力なサポートによる効率的な臨床試験の設計、希少疾患に対する迅速医薬品承認プログラムにおける規制の進展など、重要な問題について話し合うことです。

私たちは、主要な利害関係者間で建設的な対話を促進し、これらの重要な問題に対する潜在的な解決策を話すことで、患者さんへの新しい治療法の継続的な開発と最終的な提供を確実にすることを目指しています。また、参加者の皆様がIMD分野の患者向け治療法の開発に成功する戦略について貴重な洞察と総合的な理解を得ることを期待しています。

第65回日本先天代謝異常学会学術集会、2024年11月、東京

当財団は、第65回日本先天代謝異常学会学術集会において、シトリン欠損症シンポジウムを開催します。シンポジウムのテーマは「シトリン欠損症の新規治療法と新規細胞モデルの進歩」です。シンポジウムは11月8日15:00～16:30（日本時間）に開催され、熊本大学の中村公俊教授と東京慈恵会医科大学の大石公彦教授が共同座長を務めます。当財団のバーバラ・ユグが概要を発表します。

このシンポジウムでは、新しい酸化還元調節化合物の潜在的治療法としての探索について議論するペンシルベニア大学のジョセフ・バウアー教授など著名な講演者が登壇します。ロンドン大学ユニバーシティ・カレッジのジュリアン・バルトー教授は、mRNA療法の最新の開発とCDへの潜在的応用について講演します。また、熊本大学の城戸淳教授は、CDの新しい細胞モデルに関する発表を行い、治療介入をより深く理解するためのヨハネス・ヘーベレ教授との共同研究に焦点を当てます。

専門家による講演

当財団は、各分野の第一人者である著名な専門家を招いてウェビナーを定期的に開催しています。これらのセミナーは、CDの効果的な治療法の開発という財団の主要目標の達成に向けて、教育と議論の活性化を目的としています。過去の講演の詳細は、当財団のウェブサイト到时系列で掲載されており、こちらからご覧いただけます。



今年は他にも講演会が予定されており、現在最終調整中です。詳細については、財団からの今後のニュースや最新情報にご注目ください。

患者エンゲージメント

国際患者委員会

今年、国際患者委員会が設立されました。シトリン欠損症（CD）コミュニティの地域代表として活動するだけでなく、委員会メンバーは四半期ごとにミーティングを開き、財団の取り組みを推進し、患者エンゲージメント戦略を策定するための貴重な情報を提供しています。詳細については、以下をご覧ください。

アニータ・ディミトロワ

アニータさんはブルガリアのソフィアに、CDと診断された15歳の娘と11歳の息子の2人の子供とともに住んでいます。15年以上にわたる通信エンジニアリングの豊富な経験を持つアニータは、過去7年間IBMでビジネスアナリストとして働いてきました。

ジェフ・ツァオ

ジェフさんは、マサチューセッツ州ボストンを拠点とする科学者、起業家であり、20年間にわたりバイオテクノロジー/製薬業界で経験を積んできました。彼はシトリン欠損症の娘の父親であり、Flagship Pioneering、Novartis、McKinsey、Millipore Sigmaで新規ベンチャーの創出、R&D、戦略、BD、運営、コマーシャルの分野で活躍しています。ジェフの業績には、3つの市販薬といくつかの医療用画像技術への貢献が含まれています。

シャーリーン・リム

シャーリーンさんは、シトリン欠損症の6歳の息子の母親で、ワシントン州シアトルに家族と住んでいます。シャーリーンはテクノロジー分野で20年以上の経験があります。現在はReality Labsの主任プロダクトマネージャーとして、バーチャルリアリティ機能のロードマップを推進しています。Metaに入社する前は、MicrosoftとGoogleで消費者向け製品とエンタープライズ向け製品の戦略と開発を指揮していました。

ジェニファー・ナカオ

ジェニファーさんと彼女の家族はユタ州ソルトレイクシティに住んでいます。彼女には2011年生まれの娘と2005年生まれの息子がおり、どちらもシトリン欠損症と診断されています。ジェニファーは、さまざまな業界や場所で25年以上にわたり会計と運営に従事してきました。現在は、ユタ州ワールドトレードセンターのCFO兼管理部門マネージングディレクターを務めています。現職に就く前は、公認会計士として13年間勤務し、その後、新興の知的財産法律事務所でも働いていました。

杉村 誠司 (すぎむら せいじ)

大阪を拠点とする杉村さんは、日本の患者団体であるシトリン欠損症の会の会長を務めています。2008年以来、彼は青年期および成人期のシトリン欠損症（AACD）と闘ってきました。彼は患者団体のメンバーと協力して、この病気に関する情報を提供し、患者・家族の集まりを企画しています。彼は、シトリン財団と協力することで臨床研究が進み、シトリン欠損症の治療法が確立されると信じ、委員会に参加しました。

大塚 真帆（おおつか まなほ）

大塚さんは家族とともに茨城県に住んでおり、2022年に生まれた娘さんはシトリン欠損症を患っています。シトリン財団を通じてさまざまな情報にアクセスし、患者さんやそのご家族とつながることができたため、少しでも財団の活動に協力できればと国際患者委員会に参加しました。病気と出会ってからまだ日が浅いため、日々学びを深め、自分の経験をもとに世の中に対し実現したいことに取り組んでいきたいと考えています。

朝妻 妃音（あさつま ひめね）

朝妻妃音さんは東京都在住です。看護学校を卒業しましたが、自身の経験からチャイルドライフスペシャリストに転向し、現在はカフェで働きながら、ボランティア活動やシトリン欠損症の啓発活動を行っています。生まれてすぐにシトリン欠損症と診断され、食事と治療で健康を取り戻しました。自己管理できるようになり、社会での認知を高めるために活動しています。国際患者委員会に参加し、世界中のシトリン欠損症患者と交流し、支え合う関係を築きたいと考えています。彼女は、患者や家族としての経験を生かし、分かりやすく、手を差し伸べられる存在となることを目指しています。

資料とイベント

世界希少・難治性疾患の日

今年の希少疾患の日では、私たちは会員の皆様に、愛するものを通して自分自身の一面を讃える作品を投稿するよう呼びかけました。私たちがサポートする素晴らしい方々の、皆様らしさを形作る多彩な才能を讃えたいと思いました。診断の枠を超えて、彼らはアーティスト、アスリート、学生、兄弟、そして夢想家です。



CDにおける低血糖症に関するオンラインイベント（日本語）

今月、オンラインイベントを開催し、熊本大学の城戸淳教授をお招きして、日本の患者コミュニティで非常に頻繁に見られる症状であるシトリン欠損症の低血糖について掘り下げていただきました。このイベントでは、この疾患と向き合っている患者さんとそのご家族に貴重な洞察と実践的なアドバイスを提供しました。また、患者さんが専門家と直接交流できるユニークなプラットフォームを提供し、参加者の皆様が質問したり、経験を共有したり、シトリン欠損症の低血糖についてより深く理解することができました。講演には30名を超える患者さんとそのご家族が参加しました。城戸淳教授のご尽力に心より感謝申し上げます。

シンガポールでの患者会

3月に、私たちはシンガポールで患者さんにご家族のための対面式の集会を開催し、会員の皆様と再会し、この疾患と向き合う新しいご家族を迎える機会を提供しました。集会では、患者さんの健康、臨床症状、食べ物の好み、治療法、サプリメント、病気の管理戦略など、さまざまなトピックが取り上げられました。

参加者は、財団が提供した緊急カードなどの資料を特に高く評価し、海外旅行の際に役立つと指摘しました。全体として、非常に良い集まりとなり、患者コミュニティからも好評でした。近いうちに、世界の他の地域の会員向けに同様のイベントを開催することを楽しみにしています。

春のレシピ

当財団は、会員の皆様の食事計画や食生活の多様性を維持するために、春をテーマにした季節のレシピを厳選して提供しています。



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@citriinfoundation.org まで、助成金に関するお問い合わせは
grants@citriinfoundation.org までお願い致します。

次号のニュースレターは春にお届け致します。

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