

シトリン欠損症のバイオマーカー探索にご協力ください

少量の献血と簡単な質問に答えることで、シトリン欠損症の研究を進めることができます。

シトリン欠損症とは何ですか？

シトリン欠損症は希少な遺伝性疾患であり、年齢に応じていくつかの病型が存在します。現時点では、肝移植以外に治療法はなく、患者さんは生涯にわたって食事管理を行いながら、症状を管理しています。生後1年を過ぎると、疲労、成長障害、腹痛、脂肪肝などの症状が現れることがあります。病態の管理が不十分である場合、血中アンモニア濃度の上昇（高アンモニア血症）などのより重篤な合併症を発症する可能性があり、未治療の場合は生命に危険を及ぼすこともあります。シトリン欠損症に対する有効な治療法の開発が未だ求められています。

バイオマーカーとは何か、なぜ重要なのか？

バイオマーカーとは、特定の疾患の進行状況や治療に対する反応を体内で追跡するために役立つ、測定可能な物質を指します。**現時点では、シトリン欠損症に対する信頼性の高いバイオマーカーは存在していません。**このため、患者の経過を把握することが困難であり、効果的な治療法の開発にも支障をきたしています。

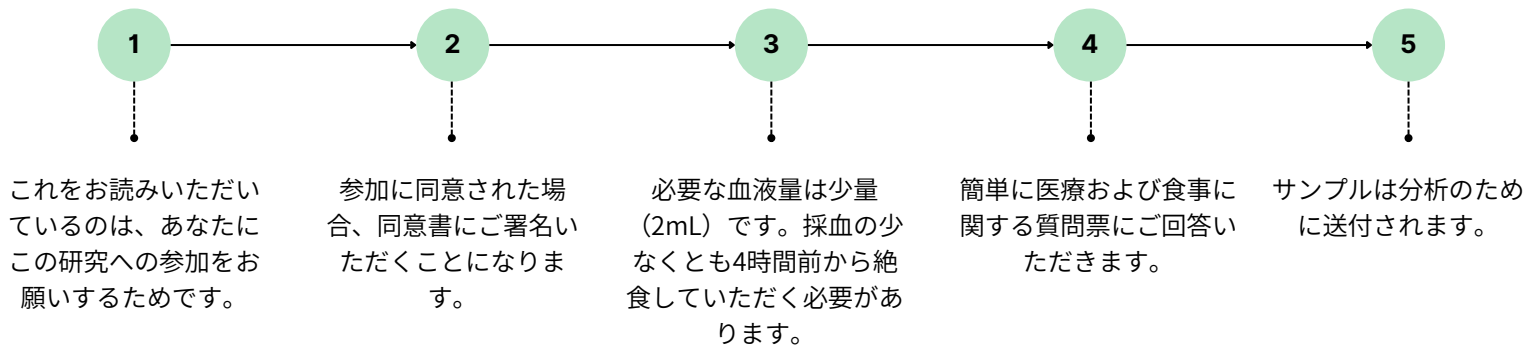
シトリン財団グローバルオミックス研究

この画期的な研究は、少なくとも100人のシトリン欠損症患者および健康な対照者から採取した血液サンプルを用いてバイオマーカーを同定することを目的としています。この研究は多施設共同プロジェクトであり、参加者は共同研究病院を通じて世界中から参加できます。研究は2025年に完了する予定で、その後、査読付きの科学雑誌に結果が発表される予定です。

誰が参加できますか？

- 年齢を問わず、診断が確定しているシトリン欠損症患者。
- 年齢を問わず、シトリン欠損症またはそれに類する疾患でないと主治医が判断した対照者。
- シトリン欠損症の保因者は参加できません。

参加するには？



患者様や健康な対照ボランティアの皆様のご参加は、シトリン欠損症の研究において重要な貢献となり、患者ケアの向上や効果的な治療法の開発に繋がります。シトリン欠損症の研究を推進するために、ぜひ私たちの研究にご参加ください。この革新的な研究に興味がある方は、担当医にお知らせください。