



CITRIN FOUNDATION

QUARTERLY NEWSLETTER

研究の最新情報

シトリン欠損症（CD）に関する新しい総説論文がJournal of Inherited Metabolic Disease（JIMD）に掲載されましたことをご知らせ致します。

最初の論文「[シトリン欠損症の治療展望](#)」(DOI: [link](#))では、CDの現在の治療法に関する包括的なレビューを提示し、その有効性と限界を評価し、潜在的な新しい治療法の選択肢を探求しています。また、CDに最も広く使用されているサプリメントである中鎖脂肪酸トリグリセリド（MCT）についての徹底的なレビューも提供し、複数の研究におけるさまざまなCD表現型への影響を評価しています。この論文は、ヨハネス・ヘーベレ教授のチームとシトリン財団との共同作業によるものです。特にこの論文において重要な役割を果たしたヘーベレ教授に感謝の意を表します。この論文は、以前に発表された「[シトリン欠損症の臨床的背景：多面的病態のグローバルな展望](#)」(DOI: [link](#))と題して発表された論文を補完するものです。両方の論文は、JIMDの今後の特別号に連続して掲載される予定です。

次の論文は、ヨハネス・ヘーベレ教授が執筆した「[シトリン欠損症 - イーストサイドの物語](#)」(DOI: [link](#))と題され、CDの歴史と表現型、鑑別診断におけるCDの重要性、さらにこの疾患の現在の世界的有病率について簡潔に概説しています。

これらの論文は、CD研究における重要な進展を示しています。著者の皆様の貢献と、この重要な節目の達成を心よりお祝い申し上げます。

学会およびイベント

先天性代謝異常学会（SSIEM）年次シンポジウム、2024年9月、ポルト、ポルトガル

シトリン財団が主催するラウンドテーブル会合

ポルトで開催された今年のSSIEM学会において、シトリン財団は「単一遺伝子代謝疾患に対する新しい治療法の開発に関する多様なステークホルダーの視点」と題した独自のラウンドテーブル会合を主催しました。財団の共同創設者であるバーバラ・ユーとオレゴン健康科学大学のキャリー・O・ハーディング教授が司会を務めたこのセッションには、世界的に著名な規制当局の代表者が参加しました。具体的には、FDAの生物製剤評価研究センター所長ピーター・マークス博士、EMAの希少疾病用医薬品局長クリスティーナ・ラーソン氏、マンチェスター大学セントメアリー病院のサイモン・ジョーンズ教授、デューク大学医学部のドワイト・コーベル教授、サンフィリッポ・ポルトガル協会の創設者兼代表ラケル・マルケス氏、全米尿素サイクル異常症財団会長トレサ・ワーナー氏など、非常に関連性の高い多様なパネリストが集まりました。



パネルでは、適切なバイオマーカーと臨床エンドポイントの特定に焦点を当て、前臨床研究の成果を単一遺伝子代謝疾患の臨床研究に応用する課題について検討しました。また、特に小児患者におけるコントロール群の必要性や、プロセスの初期段階で患者と規制当局を関与させることの利点など、さまざまな治療法の臨床研究設計を最適化する方法についても意見交換が行われました。セッションは、希少疾病用医薬品の承認プロセスを合理化するために主要な規制当局が進めていることやこの取り組みにおける世界的な協力の可能性を強調し、前向きな雰囲気の中で締めくくられました。



このイベントでは、障壁を克服し、患者のための新たな治療法を開発するために必要な共同の取り組みが強調されました。ご参加いただいたすべての方々、特に貴重な専門知識と洞察を提供くださったパネリストの皆様に感謝申し上げます。

シトリン財団によるSSIEMのポスター発表

財団はまた、「シトリン欠損症の謎を解明する: 新たな総合的学際的アプローチ」と題したポスターを発表しました。このポスターでは、CDの複雑さを概説し、これらの課題に対処するための財団の学際的アプローチを示しています。ポスターは、CDの複雑で入り組んだ性質を強調し、協力的な取り組みを促し、関心のある人々にこの疾患の研究と治療の推進に参加するよう呼びかけています。



第65回日本先天代謝異常学会学術集会 (JSIMD)、2024年11月、東京、日本

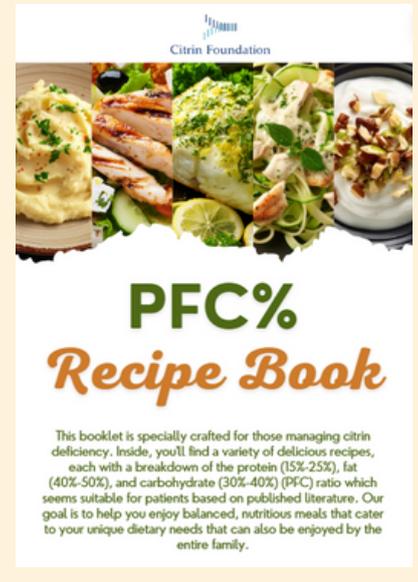
当財団は、第65回日本先天代謝異常学会学術集会において、「シトリン欠損症に対する新規治療法と新規細胞モデルの進展」をテーマにしたシトリン欠損症シンポジウムを開催いたします。シンポジウムは11月8日15:00～16:30（日本時間）に行われます。当財団のバーバラ・ユーが概要を発表し、セッションではペンシルベニア大学のジョセフ・バウアー教授がCDの潜在的治療法としての新規酸化還元調節化合物の探索について発表します。ユニバーシティ・カレッジ・ロンドンのグレート・オーモンド・ストリート小児病院のジュリアン・バルト博士は、mRNA療法の最近の進展とCDへの潜在的応用について講演します。最後に、熊本大学の城戸淳教授がCDの新規細胞モデルにおける治療法の評価について発表します。

英国先天性代謝異常症グループ (BIMDG) 年次総会、2024年6月、ニューポート、イギリス

6月に南ウェールズのニューポートで開催された英国先天性代謝異常症グループ学会に、患者エンゲージメントチームが出席しました。このイベントは、英国およびアイルランドで最大の遺伝性代謝関連の学会です。財団チームは、専門家ネットワークのメンバーにも再会できたとし、新たな協力関係を育むことができました。

PFC レシピ集（英語）

シトリン欠損症患者向けの新しいPFCレシピ小冊子が、患者様向けウェブサイトからダウンロード可能になりました。この資料が、患者様と保護者の皆様の日々の食事計画を少しでも簡単に、楽にご準備いただけることを願っています。



ピアサポートコミュニティの概略

2023年1月に設立された当財団のグローバルピアサポートグループには、現在、世界各国（日本国外）から30名以上、日本国内では20名以上の会員様が参加しています。このグループは、患者とその家族が経験を共有し、相互に支援し合い、財団の患者エンゲージメントチームと連携し、新たな資料や取り組みを推進するためのプラットフォームです。主なテーマとしては、母乳育児、MCTオイルサプリメント、食事に関する推奨事項、症状管理などが挙げられます。

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秋にお届け致します。

<https://citrinfoundation.org/ja/homepage/>