

Citrin Foundation

シトリン欠損症

ご協力のお願い

職場には、従業員・社員の健康を心がける責務がありますが、特に希少疾患を持つ従業員をサポートすることに関して、理解が難しいと思われる場合もあります。この資料が、シトリン欠損症の人々にとって、職場がより過ごしやすい空間となることに貢献できることを期待しています。

シトリン欠損症とは？

シトリン欠損症は、肝臓での代謝異常を引き起こすシトリンタンパクを産生する遺伝子に変異がある遺伝性の希少疾患です。

症状としては、疲労感、吐き気、腹痛、動悸、震え、めまい、あるいはその他の低血糖症状などがあります。

患者さんは自分を守るために、自然と次のような食嗜好を持つようになります：

- 炭水化物（糖質）の摂取量を減らし、タンパク質と脂肪を多く摂取する。
- アルコールの摂取を避ける

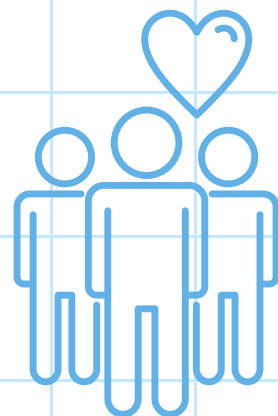
このような食嗜好を無視すると、健康を害するだけでなく、患者さんの生命を脅かすことにもなりかねません。

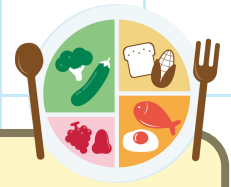
次のページでは、シトリン欠損症の患者さんが守るべき必須事項を示し、職場でどのようにサポート・ご留意いただけるかをご紹介します。

さらに詳しい情報を知りたい方へ

シトリン欠損症に関して質問がある場合、またはもっと詳しく知りたい場合は、同僚（患者さん）に尋ねるか、シトリン財団の患者様向けウェブサイトをご覧ください。

この資料はシトリン財団が作成したものです。資料に関するご質問は、info@citrinfoundation.org までお気軽にご連絡ください。





1

食事管理に関して

患者さんの食事量は、一般的に標準とされる量と異なる場合がありますが、これは代謝のニーズに対応するためです。シトリン欠損症はアレルギーとは異なり、患者さんは通常、自然に食事の管理やバランスをとることができます。

皆様へのお願い

- 食べているもの（または量）を正当化する必要を感じないような安全な空間を作るようお願い致します。

2

食事間の補食

シトリンの欠損は代謝機能の低下により、エネルギー不足になりやすく、低血糖を引き起こしやすいと言われています。これを避けるために、食事間の間食が推奨されています。

皆様へのお願い

- 社員がデスクで飲食をしている場合、また昼休みの予定時間外に飲食をしている場合は、ご理解とご協力の程お願い致します。



3

お酒を摂取しない

お酒は、シトリン欠損症の患者さんに深刻なダメージを与え、患者さんの生命を危険にさらす可能性があります。患者さんは少量であってもお酒の摂取を徹底的に控える必要があります。

皆様へのお願い

- お酒が含まれる職場の交流会を開催する際には、ピアプレッシャー（同調圧力）がかからないように配慮をお願い致します。
- 職場のイベントでお酒が提供される場合は、ノンアルコール飲料（お水やお茶）の提供もありますと非常に助かります。



緊急時の対応について

高アンモニア血症の代表的な治療法として、高カロリー輸液や脳浮腫に対するグリセロール®がありますが、これはシトリン欠損症の患者さんの病状をさらに悪化させる可能性があります。**必ずER（救急員・救急室）にはシトリン欠損症であることをお伝えください。**低血糖、下痢、嘔吐に対する一般輸液については問題ありませんが、早期回復を促すため、食欲が戻ってから患者さんが好きなものを摂食させることが望ましいです。