

CITRIN FOUNDATION

QUARTERLY NEWSLETTER

シトリン財団グローバルシンポジウム2023

先日、2023年9月18日から20日まで、英国ケンブリッジ大学、モードリン・カレッジで2回目の対面シンポジウムを開催しました。世界中から50名を超える研究者、臨床医、バイオテクノロジーの代表者が参加しました。このイベントは大成功を収め、財団が橋として機能し、学際的な背景を持つ専門家を集めて協力して活動するために採用した、新しくグローバルかつ総合的なアプローチを実証しました。



本シンポジウムは、2日間の科学プログラムと半日の患者様向けセッションが含まれていました。科学セッションは、財団の献身的な専門家ネットワークに、これまでの進歩を振り返り、今後の課題に対処する機会を提供しました。

科学プログラムでは、財団はポスターセッションで患者様の経験談を掲載する場を設けました。3つのストーリーボードは、会員である3名へのインタビューから作成されました。この疾患が患者様やそのご家族にさまざまな形で影響を及ぼす可能性があることを、これらのストーリーボードを通して明らかになったことを願っています。これらは現在、患者様向けウェブサイトで見ることができます。お忙しい中経験談を共有してくださった方々に感謝申し上げます。

- [日本シトルリン血症の会会長 杉村誠司さんとインタビュー](#)
- [「11年前に亡くなった兄はCTLN2でした。」](#)
- [「私たちは遺伝子検査を受け、シトリン欠損症の保因者であることが判明しました。」](#)

半日の患者様向けセッションは、思い出深く、心温まるものになりました。日本、韓国、ブルガリア、アメリカ、イギリス、インドネシア、マレーシア、インド、パキスタン、オーストリア、ベトナム、ギリシャ、台湾から、150名以上の患者様とご家族が直接、またはオンラインで参加してくださいました。

CDとともに成長した自分たちの経験について対面で発表を行ってくれたカーソンとアケミ・カワバタご兄妹には心から感謝します。また、会員様の多様なストーリーを伝える患者様ビデオも初公開しました。この[ビデオ](#)はYouTubeで視聴できるようになりました。（日本語版も近日投稿予定です。）



また、バーバラ・ユ、ジョン・ウォーカー、ヨハネス・ヘーベレ、中村公俊が、現在のCD管理とガイドラインについて具体的に発表しました。また、サミ・カドリは、来年開始予定の臨床研究である成人メタボリック研究についても発表しました。

最後に、患者エンゲージメント・臨床プログラム・マネージャーのシェイマ・アルタカウィが、この1年で達成したこと、そして今後の支援活動について話しました。セッションの最後には、グローバル・エキスパート・パネルとの質疑応答が行われ、出席者は自分の懸念を述べたり、質問に答えたりすることができました。

このシンポジウムが、患者様の声を聞き、私たちの活動をよりよく理解し、地域社会により深く関わっていただくための素晴らしい機会を提供することに成功したことを願っています。このシンポジウムが私たちに植え付けた協力の精神と一体感を今後も継続し、いつの日かCDを総合的に解決することができると確信しています。

この素晴らしいイベントに参加し、貢献してくださったすべての方々に改めて感謝いたします。今後の展開にご期待ください。YouTubeチャンネルで[シンポジウムのハイライトリール](#)をご覧ください。（日本語版も近日投稿予定です。）



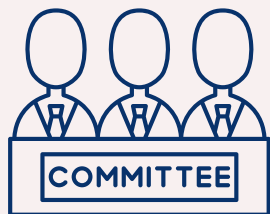
学会の最新情報

第64回日本先天性代謝異常学術集会学会（JSIMD） – 2023年10月、大阪

今月初め、大阪で開催された第64回JSIMDにおいて、当財団はシトリン欠損症（CD）シンポジウムを主催しました。CDシンポジウムはヨハネス・ヘーベレと中村公俊が共同座長を務めました。当財団の共同創設者であるバーバラ・ユがプレゼンテーションを行い、CD研究の新たな取り組みと当財団の進展について紹介しました。ヨハネス・ヘーベレ、CDの管理を改善するために必要な前臨床試験について述べました。中村公俊は、CDセンター・オブ・エクセレンスの役割について発表しました。最後に、井ノ上逸郎がCTLN2患者の肝臓サンプルにおける遺伝子発現調節異常について発表し、セッションを締めくくりました。さらに、当財団は中村公俊とCD昼食会を共催しました。CDに関心を持つ多くの著名な地域の臨床医にご参加いただき、当財団の目標をさらに前進させることができました。



国際患者委員会



シトリン欠損症患者委員会では、世界各国から情熱的な成人の患者様や患者様の親御様を募集しています。この委員会の一員として、皆様は地域の患者代表として、独自の見識と経験をグローバルな理事会に貢献していただきます。また、定期的に意見を交換する会議を開催し、現在進行中の取り組みを検討することで、私たちの多様なコミュニティの声を聞き、大切にすることを約束します。さらに、ブレインストーミング・セッションに参加し、将来の戦略的計画に参加する機会もございます。私たちの活動に加わることで、地域の患者コミュニティのリーダーとして、つながりを育み、サポートを提供し、CDの影響を受けている人々の生活に真の変化をもたらすことができます。この取り組みへの参加をご希望の方は、patients@citrinfoundation.org までメールにてご連絡ください。

ウェルビーイング水曜日

財団の目的のひとつは、会員様の日常生活を向上させることです。そのための方法のひとつが、皆様のウェルビーイングをサポートすることです。セルフケアを優先することで、生活全体の質が向上し、介助の努力が持続し、燃え尽きを防ぐことができます。希少疾病患者とそのご家族にとって、自分のウェルビーイングを優先することは不可欠です。そうすることで、身体的・精神的な健康を維持し、健康的な対処法を身につけ、直面する可能性のある独特な困難に直面しても回復力を高めることができます。そこで、ウェルビーイングのヒントをお届けし、患者様を総合的にサポートするため、SNS上で「ウェルビーイング水曜日」シリーズを開始しました。



1-1サポートコール

上記に続き、患者福祉・研究リエゾンとの1-1コールをメールでご予約いただけるようになりました。この1-1コールは、肯定的であれ否定的であれ、皆様の考えや経験を共有するための特別な場を提供することを目的としています。この会話の中で、どのようなご意見でもお伺いいたします。皆様のご意見は私たちにとってかけがえのないものです。さらに、これらの通話は、皆様が必要としているかもしれない資源にお繋ぎするための実用的なプラットフォームとしての役割も果たします。サポートや情報をお探しでしたら、患者福祉・研究リエゾンがサポートいたします。



秋のレシピ

秋の心地よい味覚を、季節のレシピでお楽しみください。季節の食材を取り入れるだけでなく、ご家族の食事に便利で簡単な低炭水化物レシピを集めました。



注目のレシピ

秋のシチュー

材料：

- ビーフシチュー肉 1ポンド (450g)、角切り
- オリーブオイル 大さじ2
- 玉ねぎ 1個 (みじん切り)
- ニンニク 2片 (みじん切り)
- いんげん 1 カップ (切り取って一口大に切る)
- ニンジン 2本 (皮をむいてスライス)
- パースニップ 2個 (皮をむいてスライス)
- 皮をむき、角切りにしたジャガイモ 2個
- 皮をむいて角切りにしたバターナッツスカッシュ 2カップ
- 牛肉または野菜のスープ 4カップ
- 角切りトマト 1缶 (410g)
- ローリエ 2枚
- 乾燥タイム 小さじ1
- 塩と胡椒
- 飾り用に刻んだ新鮮なパセリ (お好みで)



作り方：

1. 大きな鍋にオリーブオイルを入れて中火にかけます。
2. 角切りにしたビーフシチュー肉を加え、両面に約5~7分間焼き色を付けます。鍋から肉を取り出し、脇に置きます。
3. 同じ鍋に、みじん切りにした玉ねぎとにんにくを加えます。香りが立って半透明になるまで2~3分煮ます。
4. 茶色になった牛肉を鍋に戻し、ニンジン、パースニップ、ジャガイモ、バターナッツスカッシュ、インゲンを加えます。かき混ぜて、混ぜ合わせます。
5. 牛肉または野菜のスープと角切りトマト (果汁も含む) を注ぎます。ローリエと乾燥タイムを加えます。塩と胡椒で味を調えます。
6. 沸騰させてから、火を弱めます。鍋の蓋をして、1.5~2時間、または牛肉と野菜が柔らかくなり、味が溶け合うまで煮ます。
7. 食べる前にローリエを取り除きます。
8. シチューの味を確認し、必要に応じて調味料を調整してください。
9. 秋のシチューをボウルに入れ、お好みで刻んだ新鮮なパセリを飾り、温かいうちにお召し上がりください。



ハロウィーン・パンフレット

お子様たちの食への情熱に火をつけるという私たちの継続的なミッションの中で、私たちは創造性、不気味さ、そして何よりも大切な楽しさを具現化したハロウィーンのパンフレットを作りました。私たちは、お子様たちが料理を作る作業に参加することで、手間ひまを惜しまないようになるだけでなく、料理や栄養に対する生涯の愛情を育むことができると信じています。これらのレシピは、単に栄養を与えるだけでなく、お子様たちの創造力を刺激し、キッチンのすばらしさを探求させるものです。私たちのレシピは、普通の食材が不気味なおいしさに変身するように作られています。

料理の冒険だけでなく、私たちのパンフレットは保護者の皆様の負担を軽減することも目的としています。私たちは、忙しいスケジュールや仕事と両立させることの難しさを理解し、お子様のために思い出に残る経験を作りたいと願っています。ハロウィーンの夜が終わってもずっと記憶に残るようなおいしいお菓子を作りながら、キッチンで一緒に過ごす楽しいひとときに集中してください。

今後のイベント

成人メタボリック研究 患者説明会

この画期的な研究は、患者様の代謝状態を初めて正確に把握するもので、そうすることで多くの未解決の疑問に対する答えを提供し、この疾患に対する効果的な治療法の開発に貢献するものです。この研究は英国で行われ、来年には対象となる患者様を募集する予定です。

参加者がいなければ、効果的な治療法に向けた研究を前進させることはできません。そのため私たちは、このような研究の設計や計画に患者様にご参加いただけることを強く信じています。これは何か大きなものの一部になるチャンスです。研究結果は、皆様自身やCDとともに生きる他の患者様に変化をもたらすだけでなく、より広範な代謝研究のためにもなります。この研究に興味はございますか？もしそうでなければ、なぜですか？研究の手順や計画にどのような調整を加えれば、皆様の考えを変えることができますか？私たちの研究をより良いものにするために、皆様からのご意見をお待ちしております。来月、患者説明会を開催致します。詳細をお知りになりたい方は、patients@citrinfoundation.orgまでご連絡ください。

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。お問い合わせは、patients@citrinfoundation.orgまでお願い致します。今後も皆様とご家族をサポートできることを楽しみにしております。

次号のニュースレターは1月にお届け致します。

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