



CITRIN FOUNDATION QUARTERLY NEWSLETTER

患者様向けニュースレター夏号をお楽しみください。患者様への取り組みの最新情報と、過去3ヶ月間に展開した資料の概要をご覧ください。

リーフレット

誕生日レシピ

今年初めにレシピのコーナーを立ち上げたことを踏まえ、シトリン欠損症の食事制限、味、手軽さのバランスを考慮したレシピを開発することで、誕生日の際のレシピを考える時間を短縮し、簡単にお作りいただけるようご家族をサポートするレシピを作りました。

職場向け資料

職場には従業員の福利厚生に対する義務がありますが、時には従業員、特に希少疾患を持つ従業員のニーズを理解することが難しい場合もあります。私たちは、シトリン欠損症を持つ人々にとって職場がより受け入れられ、配慮された空間となるための一助として、患者様が職場と共有できるよう、この資料を作成しました。

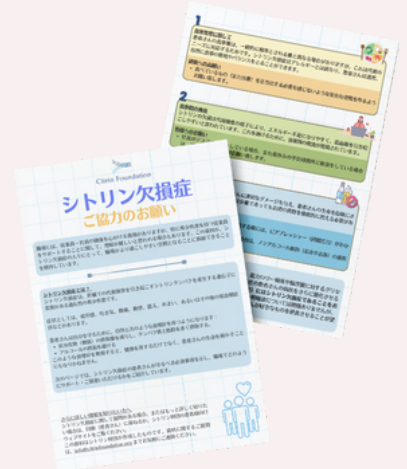
すべてのリーフレットは、患者様用ウェブサイトからダウンロードいただけます。

YOUTUBEチャンネル開設

今年4月に、当財団はYouTubeチャンネルを開設し、視覚的に魅力的で理解しやすい形式で情報を共有することにしました。このチャンネルは、当財団の会員だけでなく、CDについてもっと知りたいと考えている専門家や一般の人々にとっても役立つと確信しています。

小学生向けガイド

年齢別の資料作成に向けた取り組みの一環として、シトリン欠損症について説明するための、小学生向けの短いビデオガイドを作成しました。この資料のイラストを担当したのは、メンバーの一人である朝妻妃音さんです。





財団はインタビューシリーズを開始しました。最初のエピソードでは、私たちの患者エンゲージメント・マネージャーが、シトリン欠損症（CD）患者であり、私たちのコミュニティの非常に活発な会員であるカーソン・カワバタさんに話を聞きました。カーソンさんは、自身の症状の管理について、またシトリン欠損症が彼のアイデンティティや他者との関係にどのような影響を与えたかについて語っています。インタビューの日本語版の記事は近日公開予定です。

第2回目のエピソードは、東京在住のシトリン欠損症患者、朝妻妃音さんをお迎えしました。朝妻さんには以前財団とのコラボで小学生向けの資料のイラストを描いていただきました。朝妻さんは、どのようにして自分なりの方法で周囲から理解を得たのか、そしてシトリン欠損症と共に生きていくことへの思いを語っています。エピソードの最後には、朝妻さんからCDを持つ子どもたちへの力強いメッセージが添えられています。インタビューの英語版の記事は近日公開予定です。

多言語資料

治療法の発見という財団の目標に向かって努力を続ける中で、この目標を達成するための次の大きなステップのひとつは、英語や日本語圏にいらっしゃらない患者様にも確実に情報を届けられるよう、さまざまな言語で資料を提供することであることが次第に明らかになってきました。シトリン欠損症患者様向けパンフレットをドイツ語と韓国語で提供できるようになりました。今後、この取り組みを以下の言語にも拡大する予定です：アラビア語、ベトナム語、タイ語、中国語です。校正・翻訳のボランティアをしていただける方は、patients@citrinfoundation.orgまでご連絡ください。



緊急連絡先カード

患者エンゲージメント・チームは、お財布サイズの患者緊急連絡先カードを作成しました。このカードには、緊急時に迅速かつ確かな医療処置が受けられるよう、患者様とその状態に関する重要な情報が記載されています。

The image shows two versions of an Emergency Card for Citrin Deficiency (CD). The left version is for Japanese speakers and contains fields for patient information, blood type, CD stage, and emergency contacts. The right version is for English speakers and contains a 'Notes' section with instructions on glucose and insulin administration.

EMERGENCY CARD Citrin Foundation
シトリン欠損症 (CD) という疾患を持っています
(先天性代謝異常疾患)

患者情報:
氏名: _____ 生年月日: _____
血液型: A / B / O / AB / 不明 アレルギー: _____
CDステージ: NICCD / FTTDCD / 適応・代償期 / CTLN2
かかりつけ医師名・病院名: _____

常用薬・サプリメント: _____

緊急時連絡先:
氏名: _____ 患者との関係: _____
電話番号: _____

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

EMERGENCY CARD Citrin Foundation
シトリン欠損症 (CD) という疾患を持っています
(先天性代謝異常疾患)

注意点:

- CD患者に高グルコース輸液やグリセロール®を投与することはお控えください。低血糖、下痢、嘔吐の治療として一般的な輸液を行うことは問題ありませんが、より早い回復を促すために、食欲が戻ってから患者に好きなものを摂取してもらうことが望ましいです。
- 断食や長時間の食事を摂らない状況避ける。
- 高アンモニア血症 (アンモニア濃度の上昇) および低血糖症 (血糖値が下がる) の兆候を監視する。
- 代謝性脱着症にご注意ください。

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

患者様用ウェブサイトからダウンロードして印刷いただけます。

全米尿素サイクル異常症財団 (NUCDF) とのパートナーシップ

当財団は、NUCDFとのパートナーシップを発表できることを嬉しく思います。NUCDFは、尿素サイクル異常症 (UCD) の理解と管理を改善し、新たな治療法を発見し、最終的には治癒を目指す重要な研究の推進力です。NUCDFは、情報、サポート、希望を求める世界中の尿素サイクル異常症の患者様、ご家族、医療従事者のライフラインとしての役割を果たしています。

研究面の最新情報

第72回リンダウ・ノーベル賞受賞者会議, 2023年6月

栄誉あるリンダウ・ノーベル賞受賞者会議は、1951年以来、ドイツのリンダウで毎年開催されている科学会議で、ノーベル賞受賞者や世界中の一流の科学者が一堂に会し、600人以上の参加者が異なる分野間の科学的交流を深めることを目的としています。当財団の科学監督委員会委員長であるジョン・ウォーカー卿教授が、今年生理学・医学会議でノーベル賞受賞者の一人として「シトリン欠損症：尿素サイクルの欠陥」("Citrin Deficiency: A Defect in the Urea Cycle")と題する講演を行いました。このような注目度の高い国際会議において、シトリン欠損症と当財団の認知度を高めるために多大な貢献をしてくださったジョン・ウォーカー卿に、当財団は最大限の感謝の意を表したいと思っております。講演全文と抄録は[こちら](#)からご覧いただけます。

先天代謝異常学会 (SSIEM) アーチボルド・ギャロッド賞

この度、城戸淳先生が論文"Clinical manifestation and long-term outcome of citrin deficiency: Report from a nationwide study in Japan" Kido et al. JIMD 2022において、SSIEMより栄誉あるアーチボルド・ギャロッド賞を受賞されましたことを心よりお祝い申し上げます。城戸淳先生は、アジア人臨床医学者として初めての受賞者です。今回の受賞は、シトリン欠損症研究の裾野の広さを示すものであり、まだまだ多くのことができる分野であることを示すものです。また、中村公俊教授のリーダーシップの下、城戸先生と熊本大学のチームが成し遂げた優れた業績を証明するとともに、熊本大学とヨハネス・ヘーベレ教授との共同研究が成功したことを示すものでもあります。受賞に関する詳細は[こちら](#)をご覧ください。

シトリン財団留学奨励賞

シトリン財団は、シトリン欠損症に関する理解を深め、シトリン欠損症に苦しむ人々の生活を改善するために尽力する優秀な人材を支援することを約束します。これを促進するため、当財団はシトリン財団海外留学奨励賞を創設し、その卓越した臨床研究への貢献とシトリン欠損症への献身を称え、城戸淳先生（熊本大学）を本賞の第一号受賞者として発表いたします。この賞により、城戸先生はチューリッヒ大学小児病院のヨハネス・ヘーベレ教授と共に8ヶ月間、シトリン欠損症の研究に専念する機会を得ることとなりました。城戸先生の受賞を祝福するとともに、彼の研究成果からさらに画期的な研究結果が生まれることを期待しています。



グローバルシトリン欠損症シンポジウム



当財団は、今秋、第2回目の対人グローバルシトリン欠損症シンポジウムを開催することになりました。このイベントの最終日の半日は、患者様にもご参加頂ける日です。この分野の著名な臨床医がシトリン欠損症について講演し、実りあるディスカッションに参加し、私たちのコミュニティで他の患者様やご家族とつながる絶好の機会になっております。

日程: 2023年9月20日 (水)

時間: 9:00-13:00 (英国時間)

会場: ケンブリッジ大学、マグダレン・カレッジ (英国)

マグダレン・カレッジは、学問の街ケンブリッジにある歴史ある美しい会場です。詳細をお知りになりたい方、ご参加をご希望の方は、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10月にお届け致します。

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