



# CITRIN FOUNDATION

## QUARTERLY NEWSLETTER

2023年、当財団はシトリン欠損症（CD）の研究、認知度向上、患者支援を含むあらゆる面で大きな前進を遂げ、9月には2回目の対面グローバルシンポジウムを開催することができました。

この1年を通して、財団は既存のコンソーシアムとの協力関係を深め、新たな共同研究者の方々と力を合わせることで、研究活動を順調に進展させてきました。私たちの臨床的戦略もまた、1,100人以上のグローバル患者コホートを特定し、良い結果をもたらしました。さらに、患者さんやご家族のためのさまざまな新しい資料や機会を通じて、患者さんへの総合的なサポートを提供する取り組みを強化しました。

新年を迎えるにあたり、シトリン欠損症をお持ちの方々の生活に持続的な変化をもたらすという当財団の決意は揺るぎません。私たちは、新規治療法の開発をさらに進展させ、世界的な患者レジストリーの確立を含む将来の臨床研究のための重要な基盤を築くことを楽しみにしています。皆様からの変わらぬご支援が私たちの成果を支える原動力であり、この先に待ち受ける挑戦と飛躍を楽しみにしています。

## 2023年のまとめ

### 対面グローバルシンポジウム

2023年のハイライトは、英国ケンブリッジで開催された2回目のグローバル対面シンポジウムでした。私たちの研究、臨床、患者さんコミュニティにとって素晴らしい集まりとなり、多くの素晴らしいアイデアが交わされ、共通の目標とビジョンで結ばれた友情が生まれました。ご興味のある方は[こちら](#)をクリックしてください。



### 新拠点の設立

シトリン欠損症中核的研究拠点（CoE）、熊本

中村公俊教授が率いる熊本大学のシトリン欠損症中核的研究拠点と当財団は、より多くのCD患者の発見、新生児スクリーニングと遺伝子診断の改善、CDの診断と管理ガイドラインの標準化、CD患者レジストリーの開発という目標に向けて大きく前進しました。また、日本およびアジアにおける臨床研究のリーダーとしての役割も果たしています。

尿素サイクル異常症（UCD）トランスレーショナルリサーチセンター、チューリッヒ

当財団は、チューリッヒ大学小児病院にヨハネス・ヘーベレ教授が率いるUCDトランスレーショナルリサーチセンターを設立するという重要な取り組みを発表しました。このセンターは、CDをモデル疾患として、UCDのトランスレーショナルリサーチと臨床研究に焦点を当てます。

## 臨床コホート

当財団は昨年、台湾、韓国、ベトナムなど世界各地で450以上の患者コホートを特定し、臨床コホートを1,100人以上に大幅に拡大しました。このような300人以上の患者コホートの1つは、ハノイ国立小児病院で、私たちの親しい共同研究者であるグエン・ファム・アン・ホア准教授が担当しています。



## 尿素生成検査

チューリッヒ大学小児病院のヨハネス・ヘーベレ教授と共同で実施した、一部のCD患者を対象とした尿素生成検査の安全性と診断の有用性を評価するパイロット試験で成功を収めた後、私たちはこれらの研究の範囲を、より大規模な患者コホートへと拡大しようとしています。



## 成人メタボリック研究

この臨床研究は、当財団、ヘルシンキ大学（ハネーレ・イキヤーヴィネン教授）、カリフォルニア大学バークレー校（マーク・ヘラースタイン教授）、オックスフォード大学（リアン・ホドソン教授）の共同研究であり、最新の安定同位体トレーサー法を用いて成人CD患者の代謝状態を正確に測定するものです。皆様や皆様の患者さんが、この研究についてもっと詳しく知りたいと思われる場合は、[patients@citrinfoundation.org](mailto:patients@citrinfoundation.org) までご連絡ください。

## グローバルな認知度向上

2023年を通して、当財団は先天代謝異常症（IEM）コミュニティにおけるCDの認知度を高めるため、数多くの国際学会に積極的に参加し、発表を行いました：

- 第44回先天性代謝異常学会（SIMD）年次総会（ユタ州ソルトレイクシティ、米国）
- 第6回アジア先天性代謝異常学会（バンコク、タイ）
- 第64回日本先天性代謝異常学会（大阪、日本）

また昨年8月には、ボストン小児病院と共同で、ヨハネス・ヘーベレ教授を招いてシトリン欠損症についての講演会を開催しました。

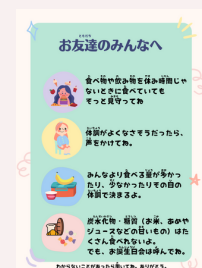
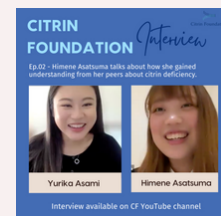
先日、当財団は世界的な啓発ビデオを発表し、さまざまなSNSプラットフォームで広く共有されました。ビデオ全編はYouTubeチャンネルでご覧いただけます。

## 患者エンゲージメント

### 資料とサポート

昨年はまた、患者さんを支援するための財団の取り組みが飛躍的に向上しました：

- 季節のレシピ、おやつアイデア、特別なイベントのご案内に関するチラシなど、食に関する資料
- 緊急連絡カードのテンプレート
- アルコールとピアプレッシャーに関する資料、職場での対応に関する資料の改訂、小学校のお友達向け資料などの年齢別に合わせた資料



## 会員の最新情報

この1年で、財団の患者さんのグローバル会員は世界中で300人以上と大幅に増加し、96人の新しい患者さんが私たちのコミュニティに加わりました。また、トルコ、マレーシア、日本、インドネシア、ベトナム、英国、米国からの専門家の参加により、専門家のネットワークも拡大しました。

## 今年1月の新情報は？

### 諮問委員会

当財団はこの度、各分野の第一人者であり、当財団の目標をさらに躍進させてくださる4名の顧問を新たに任命いたしました。詳細は当財団のウェブサイトをご覧ください。

#### ニコラス・ア・ミュー先生

ア・ミュー先生は、国立小児病院の遺伝性代謝疾患プログラムの責任者であり、ジョージ・ワシントン大学の小児科准教授です。

#### マーク・ヘラーズタイン教授

カリフォルニア大学バークレー校人間栄養学教授で、同校の寄付講座教授（Dr. Robert C. and Veronica Atkins Chair）を兼任。カリフォルニア大学サンフランシスコ校医学部内分泌・代謝・栄養学教授でもあります。

#### ロビン・ラクマン先生

ラクマン先生は、ユニバーシティ・カレッジ・ロンドン病院のチャールズ・デント・メタボリック・ユニットを率いています。

#### スティーブン・ヤン

スティーブン・ヤンは、ノバルティスの免疫学戦略部長として、治療領域における全社的な研究、商業化、事業開発活動の調整を担当しています。

### 成人患者サポートグループ

この度、成人患者ピアサポートグループを発足する運びとなりました。このグループは、当財団にご登録の成人患者さんがつながり、相互支援を行うための安全な空間を提供するものです。

成人患者ピアサポートグループへの登録をご希望される方は、当財団の患者様用ウェブサイトから[登録フォーム](#)にご入力ください。



### 国際患者委員会

今月、国際患者委員会（英語圏）を正式に発足させ、第1回委員会のミーティングを開催しました。委員会会員は、以下の目標を達成するために活動します：

1. 財団と財団の活動の大使として活動する
2. CDについての認識を高める
3. CDコミュニティの地域代表としての活動
4. 財団の取り組みを推進するために意見を交換する

日本の国際患者委員会のミーティングは近日中に開催される予定です。この取り組みについて詳しく知りたい方、成人の患者さんやご家族をご存知の方は、[patients@citriinfoundation.org](mailto:patients@citriinfoundation.org)までご連絡ください。

財団は2024年に向けて、以下を含む多くの目標に取り組んでいきます：



### より多くの患者さんを発見し、CDに対する認識を高める

当財団は、2024年に米国を中心に、より多くのCD患者を発掘するための包括的な戦略を策定しました。私たちは、SNSを活用し、直接アプローチ活動を続けるだけでなく、多くのイベントに参加し、主催する予定です

### 患者登録の設定

研究の状況を把握し、私たちの目標を達成するための次の大きなステップは、患者レジストリー（患者登録システム）を立ち上げることです。グローバルなCD患者レジストリーを持つことで、よりの絞った効果的な介入を可能にし、新しい治療法の開発を加速させ、患者さんの健康状態を改善することができます。



### 支援活動の継続的発展と患者さんとの関係性の強化

患者エンゲージメント・チームは、患者さんやご家族のために役立つ資料を数多く作成することにも取り組んでいます。私たちは常に提案や新しいアイデアを歓迎する一方で、私たちの取り組みに対するコラボレーションも奨励しており、年間を通して様々なプロジェクトにご参加いただけるよう会員の皆様に呼びかけていく予定です。



現在、私たちはインタビュー・シリーズでご自身の体験談や研究を紹介して下さる患者さん、ご家族、専門家を募集しています。インタビューは文書でもビデオでも構いません。ご興味のある方は、[patients@citriinfoundation.org](mailto:patients@citriinfoundation.org)までお気軽にご連絡ください。その他の患者さんの経験談やインタビューは、YouTubeや患者様用ウェブサイトでご覧いただけます。

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。お問い合わせは、[patients@citriinfoundation.org](mailto:patients@citriinfoundation.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春にお届け致します。