



Citrin Foundation

# Citrin 缺陷病指导手册

症状

治疗方法

支援

# 什么是 CITRIN?



我们体内大约有两万个独特的基因，这些基因会制造对我们身体至关重要的各种蛋白质。

在这些基因中，SLC25A13负责制造一种名为 "Citrin "的蛋白质基因。Citrin存在于人体内的一些细胞中，其作用是帮助分解碳水化合物等食物，产生能量, 并维持正常的新陈代谢。广义地说，新陈代谢是人体分解食物以产生能量、利用营养促进生长和修复以及清除体内有害废物的生物过程。

在细胞内的正常情况下，Citrin将一种叫做谷氨酸的氨基酸从一个地方（细胞膜）运输到另一个地方（线粒体），在反向交换中，它从线粒体抓取另一种叫做天门冬氨酸的氨基酸并将其送到细胞膜上。这个过程对于维持正常的新陈代谢和健康至关重要。

## CITRIN 缺陷病?

在 Citrin 缺陷病中，SLC25A13基因发生突变，因此，没制造Citrin蛋白，或者制造不完整/功能失调的Citrin，导致Citrin蛋白无法正常发挥作用。这阻碍了谷氨酸和天冬氨酸在胞质溶胶和线粒体之间的移动，碳水化合物等食物来源的能量产生和整体代谢功能受到影响。

Citrin 缺陷病是一种常染色体隐性遗传病，这意味着只有当孩子同时遗传到两个突变的SLC25A13基因拷贝（例如，父母双方各有一个突变拷贝），这缺陷病才会显现出来。若只遗传到一个突变基因拷贝不会被诊断出患有这种疾病，但会被称为“携带者”。如果配偶也携带另一个有缺陷的基因拷贝，则将这种疾病传给后代的几率更高。、 Citrin 缺陷病被认为是一种代谢性疾病，是一种继发性尿素循环障碍。尿素循环障碍影响你的身体以尿素的形式从血液中清除有害的氨的能力，而尿素是通过尿液排出的。

虽然目前不存在治愈方法，但通过适当的饮食管理和频繁的监测，患者可以过上相当正常的生活。



# CITRIN 缺陷病的临床表现

许多 Citrin 缺陷病患者表现出的标志性症状是对蛋白质和脂肪含量高与碳水化合物含量低的食物有特殊偏好。Citrin 缺陷病患者也经常避免摄入过多的碳水化合物，而且不喜欢甜味的食物。过多食用碳水化合物或富含糖分食物会使 Citrin 缺陷病患者感到不适。



虽然 Citrin 缺陷病的临床表现在患者中往往不同，但根据患者的年龄，该病可分为不同的表型，如表1所总结。

要注意的重点是，并非所有患者都会经历所有的疾病亚型并表现出所列的所有症状，只有一小部分患者会出现FTTDCD或CTLN2。

**表1. CITRIN 缺陷病的临床表现**

患者年龄	疾病亚型	主要症状	其他可能出现的症状
新生儿 (0-1 岁)	Citrin 缺陷病导致的新生儿肝内胆汁淤积症(NICCD)	延性黄疸、发育障碍、肝脏肿大、胆汁淤积症、弥漫性脂肪肝和实质细胞浸润。症状通常在一岁后缓解	异常出血、维生素 K 缺乏症、低蛋白血症、半乳糖血症
儿童时期 (1-11 岁)	适应期	强烈偏好富含蛋白质/脂肪的食物，厌恶糖和富含碳水化合物的食物	低血糖症、疲劳、偶尔胃部不适
	Citrin 缺陷导致的发育障碍和血脂异常 (FTTDCD)	强烈偏好富含蛋白质/脂肪的食物，厌恶糖和富含碳水化合物的食物，疲劳、低血糖、胃肠道疾病和生长障碍	胰腺炎、高脂血症、肝癌、脂肪肝
青春期/成年期 (11 岁以上)	成人发病瓜氨酸血症 II 型 (CTLN2)	强烈偏好富含蛋白质/脂肪的食物，厌恶糖和富含碳水化合物的食物，高氨血症、瓜氨酸血症、急性脑病和意识障碍。饮酒精、过量摄入碳水化合物、手术或严重感染可能是潜在的诱因。	胰腺炎、高脂血症、肝癌、脂肪肝、低体重指数 (BMI)

## 治疗

以下是 Citrin 缺陷病患者的一般治疗方法。由于每位患者的病情及其严重程度可能不同，因此请务必咨询您的主治医生关于治疗的意见。

### 饮食管理

保持低碳水化合物、高蛋白、高脂肪饮食：

- 尽量利用各种来源的脂肪，避免依赖动物脂肪，积极选择更健康的脂肪，如橄榄油等植物性脂肪。
- 对于任何年龄的患者，经常吃早餐、午餐、晚餐和中介于每一餐之间的零食是非常重要的。

### MCT补充剂

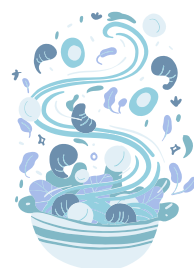
MCT（中链性甘油三酯）与普通的脂肪不同，因为它能直接为肝脏提供能量。这对 Citrin 缺陷病患者非常重要，因为他们的肝脏能量不足。由于MCT在食物中并不常见，建议 Citrin 缺陷病患者将MCT油作为补充剂服用。建议NICCD患者食用富含MCT的配方奶粉/补充MCT的母乳（剂量请咨询医生）。

NICCD后：

- 最好在用餐时服用MCT油，全天分次服用。
- 对于一岁以上的儿童，MCT的推荐剂量一般是1克/公斤/天
- 如果患者因胃部不适而无法耐受此剂量，可相应降低剂量。

食用MCT油的一些建议如下：

- 将其混合在你的冰沙或饮料中
- 拌入沙拉或加入进煮熟的蔬菜中
- 加入汤内并把它搅拌均匀
- 蘸面包吃



# 预防

根据目前对 Citrin 缺陷病的研究，保持高蛋白高脂肪、和低碳水化合物的饮食习惯，并经常进食和补充MCT，可能会防止FTTDCD或CTLN2相关症状的发作和/或恶化。

## 预防措施



### 高碳水化合物饮食

对于其他典型的尿素循环酶缺乏症，可能会建议采用低蛋白/高碳水化合物饮食，以防止高氨血症，但这对 Citrin 缺陷病来说是有害的。



### 输注糖类，如甘油、果糖和葡萄糖

Citrin 缺陷病患者应避免使用甘油或含高果糖的输液，因为它们会加重症状，甚至可能致命。据报道，用高糖溶液输注也会进一步恶化患者症状。不过，输注甘露醇输液似乎对 Citrin 缺陷病患者具有良好的耐受性和安全性。



### 酒

即使是少量饮酒，也可能会引发CTLN2的发病，患者应该严格避免。



### 药物

早期报告显示，对乙酰氨基酚（或扑热息痛）和雷贝拉唑可能引发CTLN2。然而，自从这些最初的报告以来，还没有进一步的病例记录，这表明这些药物的影响可能是有限的。如果需要这些药物，请密切注意监测症状。

# 支援

Citrin基金会是一个以患者为主导的非营利组织，旨在为患者及其家庭提供支援，并进行研究以更好地了解病情和开发新疗法。该基金会的最终目标是找到治疗 Citrin 缺陷病的方法，基金会的创始人已承诺在未来十年为此投入3000万美元



提供有用提示、患者故事和特定年龄资源的患者网站



全球社交媒体社群



食谱和饮食管理技巧



信息发布会和网络研讨会



同伴支持社群



<https://patient.citrinfoundation.org>

如果您需要目前尚未提供的任何支援，请发电子邮件给我们的患者参与经理：[patients@citrinfoundation.org](mailto:patients@citrinfoundation.org)

# 参与机会



通过加入我们的全球患者社群，你将有机会担任多种角色并参与不同的项目。

## 加入社群

- 通过我们的网站注册成为基金会的会员。
- 在社交媒体上关注我们。

## 参与研究

参加我们的全球 " omics "研究。欲了解更多信息，请随时通过电子邮件或社交媒体与我们联系。一旦有新的研究机会，我们会及时通知我们的成员。

## 分享您的故事

将您的故事发送给我们，以便在我们的网站和社交媒体渠道上刊登

请通过以下方式联系我们



@citrinfoundation



@citrinfdn



Citrin Foundation



patients@citrinfoundation.org