



CITRIN FOUNDATION QUARTERLY NEWSLETTER

この度、新しい季刊ニュースレターを発行することになりました。第1号は、昨年度の最新情報をお届けするもので、会員数の推移も掲載しております。今後、四半期ごとに更新し、お伝えしていく予定です。このニュースレターでは、現在進行中の患者エンゲージメントの取り組みや、新しいプロジェクトについての最新情報をお届け致します。

会員コホートの最新情報

昨年は、オーストラリア、オーストリア、カナダ、中国、香港、インドネシア、日本、マレーシア、フィリピン、米国、英国から患者様とそのご家族にご登録頂き、現在160名以上の会員を有するグローバルな患者コミュニティとなり、世界的に大きく成長しました。

また、財団はシトリン欠損症（CD）患者を持つ臨床医のためのグローバル医療従事者レジストリーを設立し、現在、ヨーロッパ、日本、韓国、ベトナム、中東、米国、英国などの国や地域から、60名以上の臨床医の皆様にご登録頂いております。

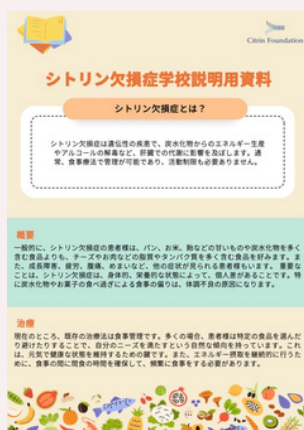


患者様向けリーフレット

私たちは、患者様向けに以下のリーフレットを作成しました：

- シトリン欠損症パンフレット：病状、現在の治療と管理法、財団のご利用可能なサポート、患者様が財団の活動に参加できる方法に関して記載したCDパンフレット
- シトリン欠損症の生徒を学校の先生がサポートするためのヒントをまとめた学校用資料。
- 学生がクラスメートに渡すための資料。
- 簡単な食べ物や飲み物のアイデアを掲載したおやつ提案書。

全てのリーフレットは、当財団の患者様向けウェブサイトからダウンロード頂けます。



今年1月、財団はレシピの募集と開発に焦点を当てた新しい取り組みを開始しました。レシピの投稿は、ウェブサイトやSNSに掲載され、会員の皆様から素晴らしい評価をいただいております。私たちは、このサービスを引き続き拡大していくことを楽しみにしております。レシピの投稿をご希望の方は、レシピと完成した料理の写真を patients@citrinfoundation.org までお送りください。

特集レシピ

バンズ無しヘルシーな鶏肉バーガー [4人分] 。

材料

- 七面鳥または鶏のひき肉... 400g
- 卵...1個
- パプリカ...小さじ1/2
- 塩...ひとつまみ
- ニンニクのみじん切り...2片
- 玉ねぎ（みじん切り）...1/2個
- フレッシュバジルとコリアンダーのみじん切りを各一つかみ
- チリフレーク...少々
- パン粉...40g
- オプションのトッピング：レタス、アボカド、好みのソース等



作り方

1. 大きなボウルにハンバーガーの材料を入れ、手で混ぜ合わせ、すべての材料が均等になるように大きなボールにする。
2. 丸いボールを4つに分け、手で平らにしてハンバーガーの形にする。
3. 焦げ付かない大きめのフライパンにオリーブオイルを入れ、中火で加熱する。
4. 油にハンバーグを加え、片面5分、焼き色がつくまで焼く。
5. ヘラで裏返し、もう片方の面をさらに5分ほど焼く。
6. お好みのトッピングとサイドディッシュを添えてお召し上がりください。



イベント

英語圏の患者様・ご家族向けウェビナー（2022年12月）

2022年12月に英語圏の会員を対象に、初めて患者様・ご家族向けのオンライン集会を開催致しました。参加された方は、シンガポール、カナダ、マレーシア、ブルガリア、パキスタン、イギリス、アメリカ、ベトナム、中国、香港、オーストラリア、インドネシア、ギリシャと、4大陸にまたがっています。

プログラムは、プレゼンテーション、患者会員の体験談、オープンディスカッションでの構成で行われました：

- 共同創設者であるバーバラ・ユーが、財団の紹介と私たちの活動を紹介しました。
- 科学・医療開発ディレクターのリオン・クエックは、疾患に関する最新の理解と、それが食事管理やサプリメントにどのように影響するかについてプレゼンテーションを行いました。リオン・クエックのプレゼンテーションの録画は、[当財団の患者様向けウェブサイト](#)でご覧いただけます。
- 患者エンゲージメント・プログラムマネージャーのシェイマ・アルタカウィは、現在進行中の患者エンゲージメントの取り組みと、2023年の今後の計画について説明しました。

また、2人の患者会員がボランティアで自身の体験談を語ってくれました。カーソン・カワバタさんは、シトリン欠損症に悩まされながらも、10代で大きく活躍したご自身の体験談を話してくれました。アニータ・ディミトロヴァさんは、母親としてお子様の病状を管理することを学んだと話してくれました。その他にも、多くのメンバーが積極的に意見を述べ、ディスカッションに参加してくださいました。

日本の患者様・ご家族向けウェビナー（2023年3月）

2023年3月に、シトリン財団は上記の患者様・家族向けウェビナーの日本版を実施致しました。当財団の統括アソシエイトである浅見ゆりかが、同様の内容を日本語で発表しました。日本のメンバーは、非常に積極的に体験談の共有や意見交換に参加・貢献してくださいました。

ピアサポートグループ

また、2023年1月には、グローバルなピアサポートコミュニティを立ち上げました。このコミュニティでは、ご家族や成人の患者様がカジュアルにグループチャットの形をとりながら、意見交換やサポートネットワークの構築、財団が進行するピアサポートミーティングに参加することができます。また、メンバーは、患者エンゲージメント・チームと定期的に連絡を取り合う機会もあります。

これまでに交わされた内容

- 旅行に関するアドバイス
- おやつのおすすめ
- 育児、親戚へのシトリン欠損症の説明

ピアサポートコミュニティのメンバーは、情報提供と精神的なサポートの両方において、このグループが役立っていることが、実施されたアンケートの結果から明らかになりました。

ピアサポートグループへの参加をご希望の方は、患者様用ウェブサイトをご覧ください、[登録フォーム](#)にご記入頂きますようお願い致します。

グローバルデジタルコミュニティ

昨年10月、私たちはSNS上でデジタルコミュニティを立ち上げました。私たちは週に一度、食事のヒント、患者様の体験談、研究の最新情報などを共有し、学会への携わりに関しても投稿させていただいております。



[@citrinfoundation.jp](#)



[@citrinfoundn.jp](#)



[シトリン財団](#)

研究・専門的な最新情報

この1年間、シトリン財団は、シトリン欠損症の理解を深め、効果的な治療法を開発するという目的を果たすために、研究プロジェクトに資金を助成し続けてきました。2021年と比較すると、資金助成した研究プロジェクトの数は倍増しています。これらのプロジェクトは、世界中の有名な学術機関のトップクラスの臨床医や科学者によって実施されています。当社の研究プロジェクトについては、当社のウェブサイトで詳細をご覧ください。

臨床研究

グローバルオミックス研究

シトリン財団は、シトリン欠損症の病気の進行を追跡し、潜在的な治療法を評価するための優れたバイオマーカーを見つけるために、トランスクリプトミクス、プロテオミクス、メタボロミクス、リポドミクスを組み合わせたグローバル・オミックス研究を開始しました。この研究は、少なくとも100名のシトリン欠損症患者の血液サンプルを分析し、複数の国際的な研究拠点（日本、台湾、シンガポール、英国、米国）を含み、2023年に開始される予定です。この画期的な研究により、シトリン欠損症の病気の進行に関する新たな知見が得られることが期待されています。

尿素生成機能検査

ヨハネス・ヘーベレ教授とチームが開発した尿素生成機能検査は、安定同位体トレーサーを用いて尿素サイクルの標識アミノ酸を測定することで、患者様の尿素生成機能を正確に判定するものです。この検査により、患者様の尿素サイクル機能が低下しているかどうかを判定し、予後をより正確に予測することが可能になります。シトリン財団の支援により、既に数名のシトリン欠損症の患者様に対して実施されており、現在も積極的に参加者を募集しています。この研究への参加にご興味のある方は、patients@citriinfooundation.org までご連絡ください。

グローバルカンファレンス最新情報

当財団は、シトリン欠損症の認知度を高め、これまでの活動を共有し、ネットワーク拡大のために、シトリン欠損症に関連している科学者や臨床医が集まる様々な学会で発表をさせていただくようになりました。

国際学会「Ureagenesis Defects and Allied Conditions」(スペイン・バレンシア) 2022年10月

シトリン財団は、シトリン欠損症に関する初のスポットライト・プログラムのスポンサーを務めました。ノーベル賞受賞者であり、当財団の科学監督委員会の会長であるジョン・ウォーカー氏が基調講演を行いました。共同創設者であるバーバラ・ユーが、財団の紹介と希少疾患に対する財団の独自の取り組みについて述べました。続いて行われた一連の講演では、シトリン欠損症の様々な側面について意見交換をし、シトリン欠損症の解決に向けた財団の協力的なアプローチを紹介しました。



第63回日本先天性代謝異常学術集会 (JSIMD) (熊本、日本) 2022年11月

シトリン欠損症シンポジウムでは、私たちの研究に強い関心を持つ臨床医や科学者の皆様の多くの聴衆の前で発表しました。また、中村公俊教授と共催で、CDに関心を持つ臨床医を招いたシトリン欠損症昼食会も開催致しました。多くの方々が、今年後半に展開する予定のグローバルオミックス研究に興味を示してくださいました。

先天性代謝異常学会 (SIMD) (ユタ州ソルトレイクシティ) 2023年3月

本学会では展示ブースのスポンサーを務めました。当財団の患者エンゲージメント・チームは、米国でのネットワーク構築と拡大に注力し、米国在住の会員の方々と直接お会いしました。

第6回 アジア先天代謝異常学会 (ACIMD) (バンコク、タイ) 2023年3月

この学会では、シトリン欠損症の解決に向けた当財団のグローバルな取り組みについて講演を行いました。また、アジアのCD臨床の第一人者による会議を開き、成功を収めました。中村公俊教授が会長、遠藤文夫教授が特別顧問に就任し、当財団が事務局兼スポンサーとなり、アジア初のシトリン欠損症コンソーシアムを設立しました。今後、定期的に会合を開き、患者様の掘り起こし、CDの患者登録、CDの臨床研究の可能性の検討などに取り組んでいく予定です。

今後のイベント情報

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時から14時

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、ご参加を希望される方は、patients@citriinfooundation.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@citriinfooundation.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7月にお届け致します。

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