



CITRIN FOUNDATION QUARTERLY NEWSLETTER

新しい資料

患者様向けウェブサイトのリニューアル

患者様の体験を向上させるために、患者様向けのウェブサイトをリニューアルいたしました。新しいデザインは、より使いやすく、すべての資料に容易にアクセスできるようになっています。新しい形式をご覧ください、ご意見をお聞かせいただければ幸いです。

ベトナム語の資料

当財団は、ベトナムにおける大規模な患者集団の存在を認識しています。当財団の多様な資料を専門家にベトナム語に翻訳してもらい、英語圏にいない方々にも情報を提供できるよう努めています。これらの資料は、当財団の患者向けウェブサイトでご覧いただけます。



研究の概要

研究論文の全文を読む時間がなかなか取れないことや、科学的で複雑な表現が多すぎて理解できないこともあるかと思えます。そこで、シトリン欠損症に関する最も重要な研究論文を要約し、会員の皆様にお届けすることにしました。これらの要約は、患者ウェブサイトの【**投稿論文**】でご覧いただけます。

FOOD PREFERENCES OF PATIENTS WITH CITRIN DEFICIENCY
Chiamato et al. Nutrients, 2021

Summary of findings

- The results showed that the foods marked as "better" accounted for 30.7% in the parent group, significantly higher than the 18.2% in the controls.
- The results also showed that patients clearly disliked foods with 20-24% (of energy) or less protein, 40-54% (of energy) or less fat, and 30-39% (of energy) or more carbohydrates.
- For patients with CD, a strong preference for high-protein, high-fat foods like meat, eggs, and dairy, along with an aversion to sugar, is common.
- In comparison to healthy subjects, patients scored significantly lower in their preference for foods containing 20-24% or less protein, 40-54% or less fat, and 30% or more carbohydrates.
- This dietary preference helps patients manage their symptoms and maintain a higher quality of life (QoL). The survey revealed that these patients dislike a significantly higher percentage of foods compared to controls, especially those high in carbohydrates. The foods that patients prefer aligned with their nutritional needs, avoiding foods with less protein, less fat, and more carbohydrates.
- Parents generally used more foods as dishes compared to meals, complying with dietary intake differences.

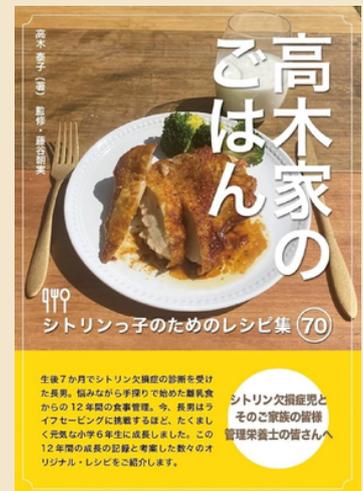
Take home message

For managing CD, it's important to focus on a diet high in protein and fat, and low in carbohydrates. Prioritize eating foods like meat, eggs, and dairy, while avoiding sugary foods and those high in carbohydrates. This dietary approach will help you manage your symptoms and maintain a better quality of life. Always consult with your dietitian for personalized advice, which is normal, and reflects differences in dietary needs. Remember, these preferences are your body's way of helping you cope with your condition. Stick to this diet to help prevent symptoms and stay healthy.

Citation: Chiamato R, Chiam C, Chiam K, Yoshikawa M, et al. (2021) Food Preferences of Patients with Citrin Deficiency. Nutrients, 2021, 13(10):1819. <https://doi.org/10.3390/nu13101819>

「高木家のごはん:シトリンっ子的ためのレシピ集70」 高木泰子 (著), 藤谷朝実 (監修)

「高木家のごはん:シトリンっ子的ためのレシピ集70」の著者である高木泰子さんに本書についての想いや執筆するにあたり、大変だったことなどのお話を伺いました。インタビューは下記のYouTubeボタンよりぜひご覧下さい。



ピアサポートグループのコミュニティ

2023年1月より、私たちは患者様とご家族のためのコミュニティ構築を支援するために、グローバルピアサポートグループを設立しました。それ以来、世界中から50名(国外：30名以上、国内：20名以上)を超えるメンバーが参加するグループへと成長しました。このグループは、皆様が経験を共有し、互いに支え合う場となりました。また、心配事やアイデアを財団の患者エンゲージメントチームと話し合う機会もあり、新たな資料や取り組みの創出につながります。以下は、今年グループ内で上がった内容の概要です。

母乳育児

授乳後に赤ちゃんが嘔吐、けいれん、過度の泣き声などの異常を示すことに気づく親もいます。これはガラクトース不耐症の可能性を示唆しています。検査と適切な粉ミルクへの切り替えは、お子様の健康にとって重要なステップです。乳糖を含まないMCT強化粉ミルクで元気に育つお子様もいれば、症状の管理に大豆やアミノ酸ベースのMCT強化粉ミルクが必要なお子様もいます。たとえば、あるご家族はお子様は母乳に耐えられないことが検査で確認された後、豆乳に切り替えました。その後は現在元気に育っており、近いうちに通常のミルクに戻るとのことです。



MCTオイル

多くの親御様は、MCTサプリメントがCD管理の基盤であると強調しています。MCT強化粉ミルクのさまざまな商品が人気を集めていますが、子供のニーズを満たすために追加のMCTオイルを補充するご家庭も存在します。

食事と食べ物に関するアドバイス

保護者は、新学期中に活動が増えるため、お子様たちのために独創的なスナック解決策を常に模索しています。海藻（特に無塩）、ナッツ、植物由来のヨーグルト、チーズスティック、枝豆は、CDのお子様たちに人気があります。にんじんスティック、キュウリのスライス、ソーセージ、全粒粉パンのサンドイッチなどのスナックを用意することも、多くの保護者が実践している方法の一つです。利便性を考慮し、アーモンド粉クラッカーやエアフライした冷凍グリルチキンなどのスナックを推奨する声もあります。ゆで卵や糖尿病患者に優しいスナックも、血糖値を急上昇させずにエネルギーレベルを管理するために推奨されています。コミュニティは、全体的な健康を維持するために多様な食事の重要性に共感性を示しています。メイプルシロップや蜂蜜などの甘い食べ物はCDの症状を悪化させる可能性があるため、避けることが推奨されています。

学校で提供される食事と食事のニーズとの調和を図ることは難しい場合があります。学校の炭水化物中心の昼食を補うために、ご自宅でお子様の食事を調整する保護者もいれば、お子様が持ち学校に持っていくことのできる追加のタンパク質類のおやつを提供する保護者もいます。

症状の管理

シトリン欠損症の症状の管理は困難な場合があります。保護者の皆様は、嘔吐や乳糖不耐症、アンモニアレベルの懸念、成長障害などに関する経験を共有しています。多くの人々が適切な粉ミルクを見つけるのに苦労しており、一部のお子様は吐き気や嘔吐を経験しています。大豆ベースの粉ミルクは一部の人には効果的ですが、副作用を最小限に抑えるために、新しいタイプのミルクに徐々に移行することが推奨されます。特に幼少期には、体重や成長に関する問題がよく見られます。低炭水化物でありながらカロリーの高い食品、MCTオイルサプリメント、定期的な健康診断に焦点を当てることで、健康的な成長を促すことができます。どの子もそれぞれのペースで成長することを忘れず、その子ならではの節目を祝うことが大切です。



参加する

LINEのピアサポートコミュニティに参加をご希望の場合は、患者向けウェブサイトのこの[フォーム](#)に必要な情報をご記入ください。

研究の最新の情報

シトリン欠損症（CD）に関する新しい総説論文がJournal of Inherited Metabolic Disease（JIMD）に掲載されましたことをお知らせ致します。

最初の論文「[シトリン欠損症の治療展望](#)」(DOI: [link](#))では、CDの現在の治療法に関する包括的なレビューを提示し、その有効性と限界を評価し、潜在的な新しい治療法の選択肢を探求しています。また、CDに最も広く使用されているサプリメントである中鎖脂肪酸トリグリセリド（MCT）についての徹底的なレビューも提供し、複数の研究におけるさまざまなCD表現型への影響を評価しています。この論文は、ヨハネス・ヘーベレ教授のチームとシトリン財団との共同作業によるものです。特にこの論文において重要な役割を果たしたヘーベレ教授に感謝の意を表します。この論文は、以前に発表された「[シトリン欠損症の臨床的背景：多面的病態のグローバルな展望](#)」(DOI: [link](#))と題して発表された論文を補完するものです。両方の論文は、JIMDの今後の特別号に連続して掲載される予定です。

次の論文は、ヨハネス・ヘーベレ教授が執筆した「[シトリン欠損症 - イーストサイドの物語](#)」(DOI: [link](#))と題され、CDの歴史と表現型、鑑別診断におけるCDの重要性、さらにこの疾患の現在の世界的有病率について簡潔に概説しています。

これらの論文は、CD研究における重要な進展を示しています。著者の皆様の貢献と、この重要な節目の達成を心よりお祝い申し上げます。

学会・イベントの最新情報

先天性代謝異常学会（SSIEM）年次シンポジウム、2024年9月、ポルト、ポルトガル

シトリン財団が主催するラウンドテーブル会合

ポルトで開催された今年のSSIEM学会において、シトリン財団は「単一遺伝子代謝疾患に対する新しい治療法の開発に関する多様なステークホルダーの視点」と題した独自のラウンドテーブル会合を主催しました。財団の共同創設者であるバーバラ・ユーとオレゴン健康科学大学のキャリー・O・ハーディング教授が司会を務めたこのセッションには、世界的に著名な規制当局の代表者が参加しました。具体的には、FDAの生物製剤評価研究センター所長ピーター・マークス博士、EMAの希少疾病用医薬品局長クリスティーナ・ラーソン氏、マンチェスター大学セントメアリー病院のサイモン・ジョーンズ教授、デューク大学医学部のドワイト・コーベル教授、サンフィリッポ・ポルトガル協会の創設者兼代表ラケル・マルケス氏、全米尿素サイクル異常症財団会長トレサ・ワーナー氏など、非常に関連性の高い多様なパネリストが集まりました。



パネルでは、適切なバイオマーカーと臨床エンドポイントの特定に焦点を当て、前臨床研究の成果を単一遺伝子代謝疾患の臨床研究に応用する課題について検討しました。また、特に小児患者におけるコントロール群の必要性や、プロセスの初期段階で患者と規制当局を関与させることの利点など、さまざまな治療法の臨床研究設計を最適化する方法についても意見交換が行われました。セッションは、希少疾病用医薬品の承認プロセスを合理化するために主要な規制当局が進めていることやこの取り組みにおける世界的な協力の可能性を強調し、前向きな雰囲気締めくくられました。

このイベントでは、障壁を克服し、患者のための新たな治療法を開発するために必要な共同の取り組みが強調されました。ご参加いただいたすべての方々、特に貴重な専門知識と洞察を提供してくださったパネリストの皆様に感謝申し上げます。



シトリン財団によるSSIEMのポスター発表

財団はまた、「シトリン欠損症の謎を解明する: 新たな総合的学際的アプローチ」と題したポスターを発表しました。このポスターでは、CDの複雑さを概説し、これらの課題に対処するための財団の学際的アプローチを示しています。ポスターは、CDの複雑で入り組んだ性質を強調し、協力的な取り組みを促し、関心のある人々にこの疾患の研究と治療の推進に参加するよう呼びかけています。

第65回日本先天代謝異常学会学術集会 (JSIMD)、2024年11月、東京、日本

当財団は、第65回日本先天代謝異常学会学術集会において、「シトリン欠損症に対する新規治療法と新規細胞モデルの進展」をテーマにしたシトリン欠損症シンポジウムを開催いたします。シンポジウムは11月8日15:00~16:30 (日本時間) に行われます。当財団のバーバラ・ユーが概要を発表し、セッションではペンシルベニア大学のジョセフ・バウアー教授がCDの潜在的治療法としての新規酸化還元調節化合物の探索について発表します。ユニバーシティ・カレッジ・ロンドンのグレート・オーモンド・ストリート小児病院のジュリアン・バルト博士は、mRNA療法の最近の進展とCDへの潜在的応用について講演します。最後に、熊本大学の城戸淳教授がCDの新規細胞モデルにおける治療法の評価について発表します。

英国先天性代謝異常症グループ (BIMDG) 年次総会、2024年6月、ニューポート、イギリス

6月に南ウェールズのニューポートで開催された英国先天性代謝異常症グループ学会に、患者エンゲージメントチームが出席しました。このイベントは、英国およびアイルランドで最大の遺伝性代謝関連の学会です。財団チームは、専門家ネットワークのメンバーにも再会できましたし、新たな協力関係を育むことができました。

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秋にお届け致します。

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