

アジア・アフリカ学術基盤形成事業 平成22年度 実施計画書

1. 拠点機関

日本側拠点機関：	鹿児島大学大学院医歯学総合研究科
(中国)拠点機関：	香港大学
(ベトナム)拠点機関：	国立小児病院
(韓国)拠点機関：	ウルサン医科大学

2. 研究交流課題名

((和文)：東アジアにおけるシトリン欠損症の診断・治療ネットワーク構築

(交流分野： 人類遺伝学)

((英文)：Networking for Diagnosis and Treatment of Citrin Deficiency in East Asia

(交流分野： Human Genetics)

研究交流課題に係るホームページ：<http://www.kufm.kagoshima-u.ac.jp/~biochem1/>

3. 採用年度

平成21年度 (2 年度目)

4. 実施体制

日本側実施組織

拠点機関：鹿児島大学大学院医歯学総合研究科

実施組織代表者 (所属部局・職・氏名)：大学院医歯学総合研究科・研究科長・松山隆美

コーディネーター (所属部局・職・氏名)：大学院医歯学総合研究科・准教授・小林圭子

協力機関：徳島文理大学・福井大学・大阪市立大学・信州大学

事務組織：鹿児島大学医歯学総合研究科等

(事務部長 総務課長 総務課課長代理 総務課予算係長 経理係長

契約係長 研究協力・倫理審査係)

鹿児島大学事務局

(研究国際部長 国際事業課長 国際事業課課長代理 国際事業課特任専門員

国際事業係 財務部財務課長 財務課課長代理 予算係)

相手国側実施組織（拠点機関名・協力機関名は、和英併記願います。）

(1) 国（地域）名：中国

拠点機関：(英文) The University of Hong Kong

(和文) 香港大学

コーディネーター（所属部局・職・氏名）：

(英文) Vice-Chancellor's Office・Vice-Chancellor and President, Professor・
TSUI Lap-Chee

協力機関：(英文) Fujian Medical University

(和文) 福建医科大学

(2) 国（地域）名：ベトナム

拠点機関：(英文) National Hospital of Pediatrics

(和文) 国立小児病院

コーディネーター（所属部局・職・氏名）：

(英文) Pediatric Division of Endocrinology-Metabolic-Genetics・Professor・
NGUYEN Thu Nhan

(3) 国（地域）名：韓国

拠点機関：(英文) University of Ulsan College of Medicine

(和文) ウルサン医科大学

コーディネーター（所属部局・職・氏名）：

(英文) Department of Pediatrics, Medical Genetics Clinic & Laboratory・
Professor・YOO Han-Wook

5. 全期間を通じた研究交流目標

シトリン欠損症は、まだまだ多くの謎に包まれ、解決すべき課題が多く残っている遺伝性疾患である。現在までに明らかにしている病態（成人発症 II 型シトルリン血症:CTLN2、新生児肝内胆汁うっ滞症: NICCD）以外に、てんかんなど精神神経疾患、膵炎、肝癌、高脂血症などの他疾患として診断されている可能性が高い。これまで CTLN2 は予後不良とされてきたが、疾患責任遺伝子 SLC25A13 の発見およびシトリンの機能解明により、その原因が明らかになってきた。すなわち、CTLN2 は iatrogenic disease（医原病：高アンモニア血症に対する現行治療法で症状の増悪化を招き、引き続き脳浮腫治療薬で危険な状態・早期死亡）になっていたと推察される。また、シトリン欠損症は、糖質を嫌い、蛋白質・脂質を多く含む食品を好む特異な食癖がある。一方、東アジア、特に中国・揚子江以南地域での保因者頻度は、40 人に 1 人と日本（65 人に 1 人）よりもはるかに高いが、これまで確定診断された患者数は非常に少ない。もし、食生活習慣など環境の違いで発症せずに過ごしているのであれば、より効果的な発症予防法が確立でき、多数診断している日本人症例の QOL に役立つ。しかし、東アジア諸国において、疾患概念が浸透していないことで、誤診・誤治療が行われ、原因不明疾患として処理されているとすれば、本事業での啓蒙活動と診断技術指導は非常に意義深いものになる。遺伝性疾患のシトリン欠損症では、診断そのものが 1 つの予防法であり、現在、変異遺伝子診断を確実に実践できる段階にきている。

本事業では、共同研究・セミナー開催・研究者交流などにより若手研究者の活性化を図り、国際研究協力体制を構築するとともに、中核的研究拠点としてアジアのみならず世界へ向けた情報発信を目指す。

6. 前年度までの研究交流活動による目標達成状況

6-1 共同研究

1) SLC25A13 変異解析と頻度検索ならびにネットワーク構築

変異頻度検索では、特にベトナム南部地域のデータを得るために、国立感染症研究所・阿部ならびにホーチミン子供病院・HOANG Le Phuc との共同研究を強化することによりネットワーク構築の礎を図ることができた。しかし、変異検索は 3 分の 1 しか進まなかったため、ベトナム北部地域との比較は平成 22 年度に検討する。また一方、中国北方地域における変異頻度を検索する準備を行った。

2) シトリン欠損症の患者発見と疾患の多様性検討

タンデムマス解析（福井大学）、化学分析（MILS インターナショナル）、変異遺伝子検索・シトリン蛋白解析（鹿児島大学、大阪市立大学、信州大学）などにより、患者確定診断の支援を行い、NICCD や CTLN2 を含むシトリン欠損症患者数の実態把握に努めた。また、疾患の啓蒙活動と学会・論文発表などを通して、東アジア諸国における患者発見数の効率を上げ、各地域での疾患多様性の有無を検討している。

3) 病態発症の分子機構と治療・予防法の開発

見かけ上健康と言われている時期において、病態特異的診断マーカーを血液あるいは尿サンプルを用いて検索したところ、酸化ストレスマーカーが変化していることを見いだした。これは、病態把握のみならず、内科的治療薬の有効性を判定するのに非常に重要である。さらに、ヒト疾患モデルマウスを用いて病態発症の分子機構を明らかにするとともに、治療・予防法の開発に関する検討を行っている。

4) 若手研究者の育成

参加機関（特に、中国の福建省・広東省・吉林省、あるいはベトナム）の若手研究者若干名を日本側拠点機関（鹿児島大学）に招へいし、診断技術指導と最新情報の提供を行う予定であったが、新型インフルエンザの影響などにより、平成 22 年度以降に実施することになった。また一方、既知変異診断法、遺伝子解析法、タンパク検出法などの診断技術指導をメールなどで行い、共同研究を図った。

6-2 セミナー

東アジア諸国において SLC25A13 変異をもつ保因者が高頻度に存在するにも関わらず、日本国外の患者発見数は非常に少ない。世界的に研究をリードしている日本の研究者を中心に、本事業参加研究者が、シトリン欠損症の疾患概念・病態像・診断基準などの情報を提供し、疾患の周知、若手研究者の活性化と研究者交流を図るため 2 つのセミナーを実施した。

① AASPP-Seminar on Citrin Deficiency in Shenyang

(平成 21 年 9 月 12 日、中国・遼寧省・瀋陽市)

医療関係者および研究者 100 名近くの参加者らと活発な意見交換が行われ、多くの若手研究者が学ぶ場となった。これにより今後の患者発見に繋がり、誤診・誤治療を避けた医療の質的向上に貢献できると考える。さらに、北京での「日中代謝異常症研究会 2009」の再開日検討、来年度の事業計画（吉林省・長春での AASPP セミナーの開催）の打合せと最近のシトリン欠損症診断についての討議が実施できた。

② 第 1 回アジア先天代謝異常学会議におけるシトリン欠損症に関するワークショップ

(平成 22 年 3 月 7~10 日、福岡市)

第 1 回アジア先天代謝異常学会議 Asian Congress for Inherited Metabolic Diseases (ACIMD) の運営委員会と協議し、シトリン欠損症に関する AASPP 支援のワークショップ(分科会)を企画した。アジア諸国の先天代謝異常症を解析する臨床医・研究者(参加総数: 280 名)が集結した会議で分科会を持ち、多彩な症状を呈するシトリン欠損症の診断と治療に関するこれまでの研究成果を発表することは、ネットワーク構築および今後の本事業を推進していく上で大いに役立った。実際、本分科会は大きな反響を得て、2010 年 11 月~12 月に香港で開催される第 9 回アジア・環太平洋人類遺伝学会議の主催者からの発表要請があり、平成 22 年度のセミナー (S-3) の企画に繋がった。

6-3 研究者交流（共同研究、セミナー以外の交流）

平成 21 年 10 月 22 日～24 日の 3 日間、中国・北京市において開催された中日代謝異常症研究会 2009（主催：MILS インターナショナル・張春花 ZHANG Chun-Hua および首都医科大学附属北京児童病院・副院長・申昆玲 SHEN Kun Ling による共同運営）に張春花が参加し、平成 22 年度の本事業において本研究会 2010 にジョイントした AASPP セミナーが実施できるように打合せを行った。また、来日した北京子ども病院の医師 4 名と日本赤十字医療センター及び SRL を訪問し、遺伝子・染色体検査等の研究室を見学し研究交流を図った。

7. 平成 22 年度研究交流目標

7-1 共同研究

1) SLC25A13 変異解析と頻度検索

診断効率の向上と変異種の網羅のために、新規変異同定を実施する。変異の頻度検索を行い、地域・人種間での変異分布・頻度などを比較検討する。

2) シトリン欠損症の患者発見と疾患の多様性検討

本事業のセミナーや研究者交流・学会および論文発表などによる啓蒙活動を通して、引き続き東アジアにおける患者発見を支援し、病態の多様性を検討する。

3) 病態発症の分子機構と治療・予防法の開発

昨年に引き続き、特異な食癖が発症予防・内科的治療法の開発に繋がるかどうかを、疾患モデルマウスを用いて検証するとともに、ヒトへの応用を検討する。

4) 若手研究者の育成

国内外の若手研究者に対して、学会・セミナーなどへの参加を促すとともに、学会・論文発表の指導を行い、国際的な研究ができるリーダーの育成を図る。また、中国・ベトナムなどの若手研究者に対しては、遺伝子診断を中心とした技術指導を行う。

7-2 セミナー

セミナー開催：中国において、3つのセミナーを実施する予定である。

啓蒙活動、情報発信、若手研究者の活性化、研究交流、研究協力体制の構築を図る。

7-3 研究者交流（共同研究、セミナー以外の交流）

啓蒙活動と情報交換：中国・上海の2つの大学を訪問し、研究協力体制の構築を図り、共同研究へ発展させる。

8. 平成22年度研究交流計画概要

8-1 共同研究

1) SLC25A13 変異解析と頻度検索

すでに同定している未発表の変異は、速やかに論文投稿を行うと共に、新規変異を同定する。ベトナムの頻度検索では、昨年度東アジアに多く見られる変異 15 種のうち 5 種しか変異解析ができなかったため、本年度は残りの変異を検索する。さらに、中国北方地域の頻度検索を行い、東アジア全体で変異の人類遺伝学的特徴を検討する。

2) シトリン欠損症 (NICCD と CTLN2) の患者発見と疾患の多様性検討

昨年度に引き続き、タンデムマス解析によるアミノ酸分析、化学診断、変異遺伝子検索・シトリン蛋白解析などにより、患者確定診断の支援を行い、東アジアを中心に NICCD や CTLN2 を含むシトリン欠損症患者数の実態・病態像の把握に努める。

3) 病態発症の分子機構と治療・予防法開発

特異な食癖（糖質を嫌い、蛋白質・脂質を好む）と特徴を、日本人以外の症例で検討する。一方、肝移植に代わる内科的治療法として低糖質食+アルギニン+ピルビン酸投与に関して、さらに症例数を増やして、その有効性を検討する。また、ヒト疾患モデルマウスを用いて、食餌内容変化・薬剤投与などにより、特異な食癖が代謝に及ぼす影響を検討するとともに、病態発症の分子機構解明と新規治療・予防法の開発を図る。

4) 若手研究者の育成

参加機関（中国北部・吉林省）の若手研究者 1 名を日本の基礎研究機関（鹿児島大学）に招へいし、診断技術指導と最新情報の提供を行う。また一方、頻度の高い変異検索のプロトコールを作成して、各施設における診断システム確立を支援する。

8-2 セミナー

1) セミナー開催

SLC25A13 変異を持つ保因者が高頻度に存在する中国を中心にした啓蒙活動の一環として、また研究者交流ならびに若手研究者の活性化と育成を図るために、平成 22 年度は以下のようにシトリン欠損症に関するセミナーを 3 つ予定している。

① Joint Seminar on Citrin Deficiency in The Conference of China-Japan Inherited Metabolic Diseases 2010 : 中日代謝病研究会 2010 におけるシトリン欠損症に関するジョイントセミナー

（平成 22 年 5 月 24 日、中国・北京市）

首都医科大学附属北京儿童医院 Beijing Children's Hospital of Capital Medical University・副院長、申昆玲 SHEN, Kun Ling 教授を中国側開催責任者として、日本側研究協力者の MILS インターナショナル・張春花 ZHANG, Chun-Hua 博士の協力を得て、中日代謝病研究会 2010 (2010 年 5 月 21 日～25 日) とのジョイントセミナーを企画する。

- ② The AASPP-Seminar on Citrin Deficiency in Changchun : シトリン欠損症に関する長春セミナー

(平成 22 年 7 月 31 日、中国・吉林省・長春市)

中国側参加協力者の吉林大学附属第二医院 The Second Hospital of Jilin University の張思瑾 ZHANG, Sijin 副教授を開催責任者として、張春花 ZHANG, Chun-Hua 博士の協力を得て、連絡を密に取り合い企画する。

- ③ The AASPP-Symposium on Citrin Deficiency in The 9th Asia-Pacific Conference on Human Genetics (APCHG) : 第 9 回アジア・環太平洋人類遺伝学会議におけるシトリン欠損症に関する AASPP-シンポジウム

(平成 22 年 11 月 30 日～12 月 3 日、中国・香港)

第 9 回 APCHG を主催する香港衛生署遺伝医学検査センター Clinical Genetic Service Centre の林徳深 LAM, TS Stephen 主任の要請を受けて、その会議において AASPP 支援の Plenary Lecture とシンポジウムを企画する。

8-3 研究者交流（共同研究、セミナー以外の交流）

- ① 2010 年 6 月 22 日～27 日、中国・全国こども感染及び肝疾患ハイランク教育講習会が上海市の Fudan 大学附属子ども病院において開催される。そこで、平成 22 年 6 月 24 日～27 日、中国・上海市を訪れ、下記 2 箇所ですトリン欠損症に関する講演を行い、研究交流を図ると共に、共同研究の打合わせを行う。

(1) Fudan 大学・王建設 WANG, Jian-She 副教授主催。

(2) 上海交通大学医学院附属新華医院 Shanghai Jiao Tong University School of Medicine・顧学范 GU, Xue Fan 教授主催。

9. 平成22年度研究交流計画総人数・人日数

9-1 相手国との交流計画

派遣先 派遣元	日本 〈人／人日〉	中国 〈人／人日〉	ベトナム 〈人／人日〉	韓国 〈人／人日〉			合計
日本 〈人／人日〉		19/108					19/108
中国 〈人／人日〉	2/14						2/14
ベトナム 〈人／人日〉							
韓国 〈人／人日〉		(1/5)					(1/5)
中国(台湾) (日本側協力研究者)		1/5					1/5
マレーシア (日本側協力研究者)		(1/5)					(1/5)
合計 〈人／人日〉	2/14	20/113 (2/10)					22/127 (2/10)

※各国別に、研究者交流・共同研究・セミナーにて交流する人数・人日数を記載してください。(なお、記入の仕方の詳細については「記入上の注意」を参考にしてください。)

※日本側予算によらない交流についても、カッコ書きで記入してください。(合計欄は()をのぞいた人・日数としてください。)

9-2 国内での交流計画

0/0	〈人／人日〉
-----	--------

10. 平成22年度研究交流計画状況

10-1 共同研究

—研究課題ごとに作成してください。—

整理番号	R-1	研究開始年度	平成 21 年度	研究終了年度	平成 23 年度
研究課題名	(和文) 東アジアにおけるシトリン欠損症の診断・治療ネットワーク構築 (日本学術振興会アジア・アフリカ学術基盤形成事業)				
	(英文) Networking for Diagnosis and Treatment of Citrin Deficiency in East Asia				
日本側代表者 氏名・所属・職	(和文) 小林圭子・鹿児島大学大学院医歯学総合研究科・准教授				
	(英文) Keiko Kobayashi・Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences・Associate Professor				
相手国側代表者 氏名・所属・職	(中国) TSUI Lap-Chee・The University of Hong Kong・Vice-Chancellor and President, Professor				
	(ベトナム) NGUYEN Thu Nhan・National Hospital of Pediatrics・Professor				
	(韓国) YOO Han-Wook・University of Ulsan College of Medicine・Professor				
交流予定人数 (※日本側予算によらない交流についても、カッコ書きで記入のこと。)	① 相手国との交流				
	派遣先	日本	中国		計
	派遣元	<人/人日>	<人/人日>	<人/人日>	<人/人日>
	日本 <人/人日>				
	中国 <人/人日>	2/14			2/14
	<人/人日>				
	合計 <人/人日>	2/14			2/14
② 国内での交流					
		0人/0人日			
22年度の研究 交流活動計画	<p>1) SLC25A13 変異解析と頻度検索</p> <p>臨床所見によりシトリン欠損症が疑われるが、1つの allele しか既知変異が見つかっていない症例を中心に、PCR/sequencing 法などを用いて新規変異を明らかにする。平成 21 年度に引き続き、ベトナムのサンプルでは残り 10 種の変異を検索し、南北の比較を行う。また、中国北方地域の頻度検索を行い、東アジアで特徴的な変異に関して、それらの頻度と分布などを人類遺伝学的に検討する。</p>				

2) シトルリン欠損症の患者発見と疾患の多様性検討

タンデムマス解析によるアミノ酸分析（福井大学）、化学診断（MILS インターナショナル）、変異遺伝子検索・シトルリン蛋白解析（鹿児島大学・大阪市立大学・信州大学）などにより、確定診断の支援を行い、シトルリン欠損症患者数の実態と病態像を把握する。

- ① NICCD 発症時期：新生児マス・スクリーニングでガラクトース・メチオニン・フェニルアラニンのいずれか単独あるいは複数が高値を示す新生児、タンデムマス解析でシトルリン高値を示す新生児、原因が特定されなかった遷延性黄疸、シトルリン血症を含む多種アミノ酸血症、低蛋白血症、低血糖症を呈する新生児・乳児を対象とする。
- ② 見かけ上健康な時期：特異な食癖（糖質を嫌い、蛋白質・脂質を好む）を示す症例、低血糖、軽度肝機能異常、胃腸障害、膵炎、肝癌、あるいは NASH を含む脂肪肝患者などを対象にする。
- ③ CTLN2 症例：意識障害や異常行動など非定型的精神症状を呈する、あるいは全身倦怠感のある、特異な食癖を示す高アンモニア血症・シトルリン血症患者などを対象にする。

3) 病態発症の分子機構と治療・予防法開発

- ① シトルリン欠損症症例：平成 21 年度に引き続き、特異な食癖の有無・食習慣の特徴を日本人以外の症例で検討する。また、これまで CTLN2 の有効な治療法として実施されてきた肝移植であるが、内科的治療法として低糖質食+アルギニン+ピルビン酸投与が開始されたので、さらに症例数を増やして、その有効性を検討する。
- ② 疾患モデルマウス：鹿児島大学で作成・維持管理している疾患モデルマウスを用いて、主に徳島文理大学において、特異な食癖が発症予防・内科的治療法の開発に繋がるか否かを検証し、ヒトへの応用を検討する。実際には、食餌内容（糖質含量など）の変化、糖質負荷時に蛋白質（各種アミノ酸）・脂質（各種脂肪酸）・ピルビン酸などの薬剤を添加し、体重、食餌摂取量、血中アンモニア、血漿シトルリン、肝内グリセロール 3 リン酸レベルなどを測定する。

4) 若手研究者の育成

拠点機関・協力機関・協力研究者所属機関を中心に、世界をリードする国際的な研究を遂行し、成果をセミナー・学会・論文などで発表することにより、若手研究者の育成を図る。また、中国・吉林省の若手研究者 1 名を日本側拠点機関（鹿児島大学）に招へいし、診断技術指導する。さらに、高頻度に見られる変異に対する診断プロトコルを作成し、ベトナム・中国における診断システム確立を支援する。

期待される研究活動成果	<p>1) SLC25A13 変異解析と頻度検索 新規変異の同定は患者診断率の向上に繋がり、保因者割合の検索は患者頻度算出に役立つ。また、ハプロタイプ解析によって、人類遺伝学的見地からの人類の移動、遺伝子特性などを明らかにできる。</p> <p>2) シトリン欠損症の患者発見と疾患の多様性検討 多数の患者を発見することにより、病態発症の地域差の有無・遺伝的背景と環境要因などの解明、病態像の把握につながる。</p> <p>3) 病態発症の分子機構と治療・予防法開発 シトリン欠損症における特異な食癖が発症予防に繋がっていたことを実証できるとともに、適切な予防法の確立やピルビン酸ナトリウム以外の内科的治療法の開発が可能になる。</p> <p>4) 若手研究者の育成：診断技術指導 非常に複雑なシトリン欠損症の疾患概念を理解し、診断技術を習得することにより、患者を確実に診断できれば、誤診に加えて危険な誤った治療を回避でき、医療費の軽減にも繋がる。</p>
日本側参加者数	15 名 (13-1 日本側参加者リストを参照)
(中国)国(地域)側参加者数	23 名 (13-2 (中国)国側参加者リストを参照)
(ベトナム)国(地域)側参加者数	7 名 (13-3 (ベトナム)国側参加者リストを参照)
(韓国)国(地域)側参加者数	4 名 (13-4 (韓国)国側参加者リストを参照)

10-2 セミナー

—実施するセミナーごとに作成してください。—

整理番号	S-1
セミナー名	(和文) 中日代謝病研究会 2010 におけるシトリン欠損症に関する ジョイントセミナー (日本学術振興会アジア・アフリカ学 術基盤形成事業) (英文) Joint Seminar on Citrin Deficiency in The Conference of China-Japan Inherited Metabolic Diseases 2010, supported by AA Science Platform Program, Japan Society for the Promotion of Science
開催時期	平成22年 5月 24日 (1日間)
開催地(国名、都市名、 会場名)	(和文) 中国・北京市 (会場名: 首都医科大学附属北京儿童医院) (英文) China・Beijing (Beijing Children's Hospital of Capital Medical University)
日本側開催責任者 氏名・所属・職	(和文) 小林圭子・鹿児島大学大学院医歯学総合研究科・准教授 (英文) Keiko Kobayashi・Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences・Associate Professor
相手国側開催責任者 氏名・所属・職 (※日本以外で開催の場合)	SHEN, Kun Ling・Beijing Children's Hospital of Capital Medical University・Vice President, Professor

参加者数

派遣先 派遣元	セミナー開催国 (中国)	
	A.	
日本 〈人/人日〉	A.	6/37
	B.	
	C.	
中国 〈人/人日〉	A.	
	B.	
	C.	3/13
合計 〈人/人日〉	A.	6/37
	B.	
	C.	3/13

A. セミナー経費から負担

B. 共同研究・研究者交流から負担

C. 本事業経費から負担しない（参加研究者リストに記載されていない研究者は集計しないでください。）

セミナー開催の目的	SLC25A13 変異を持つ保因者が高頻度（1/61）に存在する中国であるが、患者診断率は低い。シトリン欠損症の啓蒙活動の一環として、また研究者交流および若手研究者の活性化と育成を図り、さらにシトリン欠損症の適確な診断と適切な治療が実施可能になるために、中日代謝病研究会 2010（5月21日～25日）に参加し、その研究会にジョイントしたセミナーを開催し、世界をリードする日本側研究者を中心とした研究成果を発表して、討議する。		
期待される成果	中日代謝病研究会は毎年北京で開催され、中国の権威ある若手医師教育プログラムの1つでもあり、中国全土から主に神経内科に携わる小児科医が100名程度出席する。さらにジョイントセミナーには、北京在住の医療関係者ならびに研究者100名程度の参加者が加わると推測される。彼らがシトリン欠損症を認識することは他の医師・研究者に与える影響力は大きく、それにより、多くの患者発見に繋がり、誤診・誤治療を避けた医療の向上に貢献できると期待される。		
セミナーの運営組織	日本側拠点機関のコーディネーターである小林が、MILS インターナショナル・張春花と協力し、中日代謝病研究会 2010 とのジョイントセミナーを企画する。セミナー運営に関しては、首都医科大学附属北京児童病院・副院長・申昆玲教授を中国側開催責任者として、組織・計画する。日本から鹿児島大学・小林、徳島文理大学・佐伯、大阪市立大学・岡野、信州大学・矢崎、仙台市立病院・大浦、MILS インターナショナル・張らの発表を予定している。		
開催経費 分担内容 と概算額	日本側	内容	外国旅費 940,000 円 国内旅費 140,000 円 外国旅費・謝金に係る消費税 47,000 円 合 計 1,127,000 円
	(中国) 国 (地域) 側	内容	会議費 500,000 円

—実施するセミナーごとに作成してください。—

整理番号	S-2
セミナー名	(和文) シトリン欠損症に関する長春セミナー (日本学術振興会アジア・アフリカ学術基盤形成事業)
	(英文) The AASPP-Seminar on Citrin Deficiency in Changchun, supported by AA Science Platform Program, Japan Society for the Promotion of Science
開催時期	平成22年 7月31日 (1日間)
開催地(国名、都市名、会場名)	(和文) 中国・吉林省・長春市(会場名: 吉林大学附属第二医院)
	(英文) China, Jilin, Changchun (The Second Hospital of Jilin University)
日本側開催責任者 氏名・所属・職	(和文) 小林圭子・鹿児島大学大学院医歯学総合研究科・准教授
	(英文) Keiko Kobayashi・Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences・Associate Professor
相手国側開催責任者 氏名・所属・職 (※日本以外での開催の場合)	ZHANG, Sijin・The Second Hospital of Jilin University・Associate-Professor

参加者数

派遣先 派遣元	セミナー開催国 (中国)	
	A.	B.
日本 〈人/人日〉	A.	6/36
	B.	
	C.	
中国 〈人/人日〉	A.	
	B.	
	C.	3/12
合計 〈人/人日〉	A.	6/36
	B.	
	C.	3/12

A.セミナー経費から負担

B.共同研究・研究者交流から負担

C.本事業経費から負担しない(参加研究者リストに記載されていない研究者は集計しない)

てください。)

<p>セミナー開催の目的</p>	<p>中国における保因者頻度は、揚子江以南で非常に高い (1/46) ため全体として高くなっている (1/61) が、揚子江以北ではかなり低い (1/940) 結果が得られている。多彩な症状を呈するシトリン欠損症は診断が困難な疾患であるが、最近、中国北方地域出身の患者も発見されてきている。シトリン欠損症の啓蒙活動の一環として、また研究者交流と若手研究者の育成を図るために AASPP 支援によるセミナーを開催する。シトリン欠損症の適確な診断と適切な治療を行うために、世界をリードする日本側研究者を中心とした研究成果を発表して、討議する。さらに、セミナー終了後には、実地的な患者診断指導ならびに変異頻度検索に関する共同研究の打合わせを行う。</p>		
<p>期待される成果</p>	<p>吉林省・長春市を中心とした中国・北方地域の医療関係者・研究者 (100 名前後の参加者を予定) が、シトリン欠損症の疾患概念を認識することにより、患者発見に繋がり、誤診・誤治療を避けた医療の向上に貢献できる。また本事業による情報発信の結果、新たな病態像の把握に繋がる研究に発展することが期待できる。さらに、変異頻度を検索する共同研究が可能になれば、より正確な中国・北方地域の保因者頻度が明らかにできる。</p>		
<p>セミナーの運営組織</p>	<p>日本側拠点機関のコーディネーターである小林が、MILS インターナショナル・張と連絡を密に取り合い企画する。開催責任者として、中国側参加協力者である吉林大学附属第二医院・張思瑾副教授に協力をいただき、セミナーの運営を行っていただく。日本から鹿児島大学・小林、徳島文理大学・佐伯、大阪市立大学・岡野、信州大学・矢崎、仙台市立病院・大浦、MILS インターナショナル・張らの参加を予定している。</p>		
<p>開催経費 分担内容 と概算額</p>	<p>日本側</p>	<p>内容 外国旅費 国内旅費 外国旅費・謝金に係る消費税 合 計</p>	<p>900,000 円 150,000 円 45,000 円 1,095,000 円</p>
	<p>(中国) 国 (地域) 側</p>	<p>内容 会議費</p>	<p>800,000 円</p>

—実施するセミナーごとに作成してください。—

整理番号	S-3
セミナー名	(和文) 第9回アジア・環太平洋人類遺伝学会議におけるシトリン欠損症に関する AASPP-シンポジウム (日本学術振興会アジア・アフリカ学術基盤形成事業)
	(英文) The AASPP-Symposium on Citrin Deficiency in The 9th Asia-Pacific Conference on Human Genetics (APCHG), supported by AA Science Platform Program, Japan Society for the Promotion of Science
開催時期	平成22年11月30日 ~ 平成22年12月 3日 (4日間)
開催地(国名、都市名、会場名)	(和文) 中国・香港
	(英文) China、Hong Kong
日本側開催責任者 氏名・所属・職	(和文) 小林圭子・鹿児島大学大学院医歯学総合研究科・准教授
	(英文) Keiko Kobayashi・Kagoshima University Graduate School of Medical and Dental Sciences・Associate Professor
相手国側開催責任者 氏名・所属・職 (※日本以外での開催の場合)	LAM, TS Stephen・Clinical Genetic Service Centre・Head

参加者数

派遣先 派遣元	セミナー開催国 (中国)	
	A.	
日本 〈人/人日〉	A.	4/23
	B.	
	C.	
中国 〈人/人日〉	A.	
	B.	
	C.	5/15
韓国 〈人/人日〉	A.	
	B.	
	C.	1/5
中国(台湾) (日本側協力研究者) 〈人/人日〉	A.	1/5
	B.	
	C.	

マレーシア (日本側協力研究者) 〈人/人日〉	A.	
	B.	
	C.	1/5
合計 〈人/人日〉	A.	5/28
	B.	
	C.	7/25

A. セミナー経費から負担

B. 共同研究・研究者交流から負担

C. 本事業経費から負担しない（参加研究者リストに記載されていない研究者は集計しないでください。）

セミナー開催の目的	<p>広くアジア・環太平洋諸国の遺伝医学に携わる研究者・医療関係者（約 500 名）が集結する第9回 APCHG で、AASPP 支援によるシンポジウムを開催し、まだまだ浸透していない、シトリン欠損症の疾患概念・病態像・診断基準などの情報や研究成果を提供・共有する。また若手研究者の活性化と研究者交流を図り、アジアから世界に向けた最新情報の発信を行うことを目的とする。</p>		
期待される成果	<p>シトリン欠損症において、専門的知識を有するシンポジストらによる発表は、参加研究者はもちろん、若手研究者や臨床医にとっても貴重な情報源となり、今後の診断技術の向上にも大きな影響を与えると考える。シトリン欠損症は、東アジアのみならず世界中に患者が存在するので、本事業による最新情報の発信は、患者発見に繋がり、複雑でまだまだ多くの謎に包まれた病態像が明らかにできる研究に発展することが期待できる。さらに、本会議に参加・発表することは、ネットワーク構築および今後の本事業を推進していく上で大いに役立つと考える。</p>		
セミナーの運営組織	<p>日本側拠点機関のコーディネーターである小林が、中国側研究協力者で第9回 APCHG 開催責任者である香港衛生署遺伝医学検査センター・林徳深主任と連絡を密に取り、セミナーを企画する。鹿兒島大学・小林、徳島文理大学・佐伯、大阪市立大学・岡野、信州大学・矢崎、国立台湾大学・HWU らの参加を予定している。</p>		
開催経費 分担内容 と概算額	日本側	内容	<p>外国旅費 640,000 円 国内旅費 90,000 円 外国旅費・謝金に係る消費税 32,000 円 合 計 762,000 円</p>
	(中国) 国 (地域) 側	内容	<p>会議費 700,000 円</p>

10-3 研究者交流（共同研究、セミナー以外の交流）

① 相手国との交流

派遣先 派遣元	日本 〈人/人日〉	中国 〈人/人日〉	ベトナム 〈人/人日〉	韓国 〈人/人日〉		計 〈人/人日〉
日本 〈人/人日〉		3/12				3/12
中国 〈人/人日〉						
ベトナム 〈人/人日〉						
韓国 〈人/人日〉						
合計 〈人/人日〉	0/0	3/12				3/12
② 国内での交流 0人/0人日						

所属・職名 派遣者名	派遣・受入先 (国・都市・機関)	派遣時期	用務・目的等
鹿児島大学大学院・医歯学総合研究科・准教授 小林圭子	中国・上海・Fudan 大学附属こども病院および上海交通大学	H22.6/24 ～6/27	中国・上海市で開催されるシトリン欠損症に関する2回の講演を援助し、研究交流を図ると共に、共同研究の打合せを行う。
徳島文理大学・健康科学研究所・教授 佐伯武頼	中国・上海・Fudan 大学附属こども病院および上海交通大学	H22.6/24 ～6/27	中国・上海市で開催されるシトリン欠損症に関する2回の講演を援助し、研究交流を図ると共に、共同研究の打合せを行う。
MILS International・Director 張春花	中国・上海・Fudan 大学附属こども病院および上海交通大学	H22.6/24 ～6/27	中国・上海市で開催されるシトリン欠損症に関する2回の講演を援助し、研究交流を図ると共に、共同研究の打合せを行う。

1 1. 平成22年度経費使用見込み額

(単位 円)

	経費内訳	金額	備考
研究交流経費	国内旅費	590,000	国内旅費、外国旅費の合計は、研究交流経費の50%以上であること。
	外国旅費	2,948,000	
	謝金	252,000	
	備品・消耗品購入費	970,000	
	その他経費	80,000	
	外国旅費・謝金に係る消費税	160,000	
	計	5,000,000	研究交流経費配分額以内であること
委託手数料		500,000	研究交流経費の10%を上限とし、必要な額であること。また、消費税額は内額とする。
合計		5,500,000	

1 2. 四半期毎の経費使用見込み額及び交流計画

	経費使用見込み額 (円)	交流計画人数<人/人日>
第1四半期	1,938,350	11/63
第2四半期	1,693,200	6/36
第3四半期	1,188,450	5/28
第4四半期	180,000	0/0
合計	5,000,000	22/127