

## WG 活動報告

### 16: 遺伝性疾患 (免疫不全・代謝異常・造血不全など)

#### 1. WG メンバーリスト

氏名	所属	診療科
責任者 矢部 普正	東海大学医学部付属病院	小児科・細胞移植科
矢部 みはる	東海大学医学部付属病院	小児科・細胞移植科
後藤 裕明	神奈川県立こども医療センター	血液・再生医療科
森尾 友宏	東京医科歯科大学医学部附属病院	小児科
中沢 洋三	信州大学医学部附属病院	小児科
足立 壮一	京都大学医学研究科	人間健康科学系専攻
加藤 俊一	東海大学医学部付属病院	小児科・細胞移植科
堀越 泰雄	地方独立行政法人 静岡県立病院機構 静岡県立こども病院	血液腫瘍科
加藤 剛二	名古屋第一赤十字病院	小児医療センター血液腫瘍科
吉田 奈央	名古屋第一赤十字病院	小児医療センター血液腫瘍科
高倉 広充	東海大学医学部付属大磯病院	小児科
梅田 雄嗣	京都大学大学院医学研究科	発達小児科学
今井 耕輔	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	小児・周産期地域医療学講座

#### 2. 承認研究の進捗状況(2013年1月-12月 ※JSHCT2014を含む)

16-3	「Diamond-Blackfan 貧血に対する同種造血細胞移植の成績」 PI: 矢部普正
<p>学会発表: 済(WG 研究業績一覧参照)</p> <p>Allogeneic stem cell transplantation for Diamond-Blackfan anemia in Japan. 38<sup>th</sup> Annual Meeting of the European Group for Blood and Marrow Transplantation. April 7-10 2013, London, UK.</p> <p>論文業績:</p>	
16-4	「Fanconi 貧血に対する同種造血細胞移植の成績」 PI: 矢部みはる
<p>学会発表: 済(WG 研究業績一覧参照)</p> <p>論文業績:</p>	
16-9	「副腎白質ジストロフィーに対する同種造血細胞移植」 PI: 加藤剛二
<p>学会発表: 済(WG 研究業績一覧参照)</p> <p>Koji Kato, Hiromasa Yabe, Shunich Kato, Yoshiko Hashii, Keisei Kawa, Yoshiko Atsuta, Allogeneic Stem Cell Transplantation for Patients with Adrenoleukodystrophy. Nationwide Retrospective Study in Japan, 55th American Society of Hematology Annual Meeting and Exposition, 2013.12.7. New Orleans, USA</p> <p>論文業績:</p>	

### 3. 会議開催記録(2013年1月-12月)

日時	場所	会議内容
1月13日	国立がんセンター	担当テーマの進捗状況報告、二次調査研究等の情報交換と周辺領域での海外における研究の現状についての情報交換
7月6日	名古屋第一赤十字病院	担当テーマの進捗状況報告、二次調査研究等の情報交換、データ保管作業の打合せ

### 4. メーリングリストによる意見交換 (メーリングリスト開設から 2013年12月末時点まで)

( 132 )回

### 5. WGの今後の活動方針・抱負など

先天性好中球減少症については解析するテーマが絞られたため、研究概要書の修正を加えて提出し、本年中の発表を目指しています。ウイスコット・アルドリッチ症候群とX連鎖血小板減少症についての解析は二次調査を伴うため、研究計画書を作成し、PIの施設IRBおよび一元化委員会での承認を済ませ、学会の臨床研究審査に進んでおり、本年中に二次調査を開始する予定です。混合キメラ・生着不全に対するDLIの研究は二次調査を必要としますが、PIが既に行っていた他の二次調査を伴う研究の論文が投稿段階に来たため、間もなく再申請する予定です。その他、慢性肉芽腫症を対象とした研究と、遺伝性疾患全体の動向と成績をテーマにした研究について、研究概要書が作成されており、間もなく申請の予定です。発表が済んだ3つのテーマ(ファンコニ貧血、ダイヤモンド・ブラックファン貧血、副腎白質ジストロフィー)については、論文化の方向で検討しています。

遺伝性稀少疾患を対象とした造血細胞移植の研究では、TRUMPで網羅されていない遺伝子診断などのデータが論文化には不可欠な事情があり、関連する学会との調整が必要であるため、造血細胞移植学会の学会員にWGに参加して頂くなどして、今後具体的に検討を進めます。