

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
足立 壮一	京都大学医学研究科	人間健康科学系専攻
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
加藤 俊一	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
中沢 洋三	信州大学医学部附属病院	小児科
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
森尾 友宏	国立大学法人東京医科歯科大学医学部附属病院	小児科
矢部 みはる	東海大学医学部付属病院	小児科・細胞移植科
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
井口 晶裕	北海道大学病院	小児科
柳町 昌克	横浜市立大学附属病院	小児科

2. 承認研究の進捗状況(2014年1月-12月 ※JSHCT2015を含む)

16-2	「遺伝性疾患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: 矢部普正、他 わが国における遺伝性疾患に対する同種造血細胞移植の成績: JSHCT 遺伝性疾患ワーキンググループによる後方視的解析 第37回日本造血細胞移植学会総会 平成27年3月5日~7日</p> <p>論文業績:</p>	
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>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>論文業績:</p>	
16-12	「遺伝性疾患の同種移植後の混合キメラ状態・生着不全に対する再移植とドナーリンパ球輸注に関する研究」 PI: 梅田雄嗣
<p>学会発表:</p> <p>論文業績:</p>	

16-13	「Wiskott-Aldrich 症候群および X 連鎖血小板減少症に対する造血細胞移植に関する研究」 PI: 井口晶裕
学会発表: 論文業績:	
16-14	「Chediak-Higashi 症候群に対する同種造血細胞移植の成績」 PI: 梅田雄嗣
学会発表: 梅田雄嗣、他 Chediak-Higashi 症候群に対する同種造血細胞移植の成績 第 37 回日本造血細胞移植学会 総会 平成 27 年 3 月 5 日～7 日 論文業績: Pediatric Blood & Cancer 投稿中	

3. 会議開催記録(2014 年 1 月-12 月)

日時	場所	会議内容
1 月 12 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 5 日	名古屋第一赤十字病院	厚生労働研究班(高田班)への連携準備、担当テーマの進捗状況確認、新規解析テーマの提案と分担決定

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 2014 年 12 月末時点まで)

(213)回

5. WG の今後の活動方針・抱負など

本 WG は稀少疾患を対象とし、症例数が少ないことや遺伝子診断が関連学会によって行われるなどの事情があり、症例の子細を検討して報告するためには、免疫不全症データベース(PIDJ)や先天代謝異常学会などとの連携が必要です。これらの連携もようやく機能するようになり、特に先天性免疫不全においては、強力なメンバーも増えたため、今後は二次調査を含む研究が展開される予定です。先天性骨髄不全症候群においては学会発表を終えており、論文の執筆を進める段階に来ております。また、症例数が極めて少ない稀少疾患においても、海外の報告例を見直して新たな知見が見いだせるかの検討を行っています。

稀少疾患に対する移植計画の立案においては、参考文献が足りないことで支障を来しているものと思われ、これらの疾患の移植前処置など、横断的な解析を行い、造血細胞移植の進歩に貢献したいと考えております。