

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 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
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	東海大学医学部附属病院	小児科・細胞移植再生医療科
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
矢部 普正	東海大学医学部附属病院	小児科・細胞移植再生医療科
矢部 みはる	東海大学医学部附属病院	小児科・細胞移植再生医療科
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	東海大学医学部附属大磯病院	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
石丸 紗恵	東京都立小児総合医療センター	血液・腫瘍科
大曾根 眞也	京都府立医科大学附属病院	小児科
高田 英俊	国立大学法人九州大学	大学院医学研究院周産期・小児 医療学講座小児科

2. 承認研究の進捗状況(2015年1月-12月 ※JSHCT2016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
学会発表: 済(WG研究業績一覧参照)	
論文業績:	
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
学会発表: 済(WG研究業績一覧参照)	
論文業績:	
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
学会発表: 済(WG研究業績一覧参照)	
論文業績:	
16-8	「重症複合免疫不全症に対する造血細胞移植に関する研究」 PI: 今井耕輔
学会発表:	
論文業績:	

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
学会発表: 済(WG 研究業績一覧参照)	
論文業績:	
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
学会発表: 梅田雄嗣他 第 38 回日本造血細胞移植学会 (平成 28 年 3 月 3 日-5 日)名古屋国際会議場	
論文業績: Katsutsugu Umeda, Souichi Adachi, Shiro Tanaka, Hiroshi Kawaguchi, Keiko Okada, Yoshiko Hashii, Masami Inoue, Yuko Cho, Katsuyoshi Koh, Hiroaki Goto, Ryosuke Kajiwara, Nobuyuki Hyakuna, Koji Kato, Tomohiro Morio and Hiromasa Yabe. Comparison of retransplantation and donor lymphocyte infusion for graft failure and donor mixed chimerism after allogeneic stem cell transplantation for nonmalignant diseases: Hereditary Disease Working Group of the Japan Society for Hematopoietic cell Transplantation.(submitted to Bone Marrow Transplantation)	
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: 済(WG 研究業績一覧参照)	
16-15	「遺伝性疾患に対する非骨髄破壊的移植における低線量放射線併用前処置と抗胸腺細胞/抗リンパ球グロブリン併用前処置の比較」 PI: 梅田雄嗣
学会発表:	
論文業績:	
16-16	「慢性肉芽腫症に対する同種造血細胞移植の成績・TRUMPdata の解析」 PI: 柳町昌克
学会発表: 柳町昌克他 一般口演 8 第 38 回日本造血細胞移植学会 (平成 28 年 3 月 3 日-5 日名古屋国際会議場)	
論文業績:	

### 3. 会議開催記録(2015 年 1 月-12 月)

日時	場所	会議内容
1 月 10 日	国立がんセンター	研究の進捗状況について確認した。現研究における要望として、PIDJ(primary immunodeficiency database in Japan)とのデータ接続とデータクリーニングが挙げられた。遺伝子変異情報が論文文化にあたって必須となっており、移植後キメリズムとあわせて、今後の検討課題とした。
7 月 4 日	名古屋第一赤十字病院	研究の進捗状況について確認し、また現状の解析における問題点について議論を行った。具体的には PIDJ における遺伝子変異情報の追加、キメリズムデータ、免疫学的データの追加などである。また様々な造血異常における germline 遺伝子変異が明らかになる中、他領域との連携についても議論を行った。新たな研究計画について、意見交換した。

### 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 2015 年 12 月末時点まで)

( 256 )回 ( 2015 は 43 回 )

## 5. WG の今後の活動方針・抱負など

1. 原発性免疫不全症全体としての造血細胞移植データ解析が10年以上行われておらず、総括する時期との意見一致をみた。
2. 下記にも記載しますが、他領域との連携について模索をしたいと思います。
3. 以下についてデータセンター(一元管理委員会)と相談・協議を行いたいと思います。
  - 1) TRUMP からは生年月日を、PIDJ では移植日を明らかにすることにより、ほぼ連結は可能と思われるため、PIDJ 番号を入れるセルの作成について要望したいと思います。PIDJ 委員会においても承認を得ておきます。Non PIDJ 参加者が、PIDJ に access したい場合には、PIDJ 研究委員会の審議で対応できると思われます。
  - 2) 現在は移植を行った際の診断名により区分されています。例えば DKC では遺伝性造血不全から再生不良性貧血や MDS にデータが移行しているために、他 group のデータを問い合わせる必要があります。遺伝性疾患と他疾患のデータが両者に入るような方策が良いのか、あるいは移植時が簡便で相互で協議が良いのか、お伺いできればと思います。
  - 3) その他の遺伝性疾患に特有のデータについても、今後相談をできればと思います。