

## 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 今井 耕輔	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	茨城県小児・周産期地域医療学講座
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	かとう小児科・内科クリニック	
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
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 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八王子病院	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
井口 晶裕	北海道大学病院	小児科
柳町 昌克	国立大学法人東京医科歯科大学医学部附属病院	小児科
石丸 紗恵	国立がん研究センター 中央病院	小児腫瘍科(造血幹細胞移植科)
大曾根 眞也	京都府立医科大学附属病院	小児科
高田 英俊	筑波大学医学医療系	小児科
川島 希	名古屋大学医学部附属病院	小児科
笹原 洋二	東北大学病院	小児科・小児腫瘍科
田村 志宣	和歌山県立医科大学附属病院	血液内科
山森 彩子	名古屋大学医学部附属病院	小児科
宮本 智史	国立大学法人東京医科歯科大学医学部附属病院	小児科

※今年度は新規 WG 加入者なし

※中澤先生が 2019 年で退任

※2020 年、堀越先生、高田先生退任予定

### 2. 会議開催記録(2019 年 1 月-12 月)

日時	場所	会議内容
7 月 13 日	名古屋第一赤十字病院	1) WG としての年間スケジュール、メンバー参入・辞退、WG の対象とする疾患、データの取得方法の確認が行われた。 2) 新規研究として、遺伝性骨髄不全症候群のまとめなどを、他の WG と調整しながら行っていくことが提案された。その他、先天性代謝異常症、家族性血球貪食症候群、重症先天性好中球減少症などの移植まとめの必要性について、確認された。

		<p>3) 投稿中、投稿準備中の論文についての確認が行われた。</p> <p>4) 以下の新規検討課題の進捗状況について討議が行われた。</p> <p>・宮本先生(東京医科歯科大):16-22 本邦における原発性免疫不全症患者に対する造血細胞移植成績の解析</p>
--	--	--

### 3. 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 2019 年 12 月末時点まで)

( 462 )回

### 4. WG の今後の活動方針・抱負など

<p>1. 原発性免疫不全症全体のまとめ  IEWP-EBMT/ESID、JSHCT、EBMT で発表  2020 年度論文化(SCID、non-SCID の 2 本)予定</p> <p>2. 新規後方視解析  FHL、SCN、代謝疾患など計画提出予定。</p> <p>3. 他の WG と連動した検討:とくに骨髄不全症(AAp-WG, MDSp-WG)  Fanconi Anemia(矢部みはる)で進行中(DBA がすみ)  Shwachman-Diamond Synd(吉田)は、WG16 としてではなく、静岡県立こども病院の渡邊健一郎先生に取りまとめていただく方針。  GATA2 が困難(2 次調査課題で連続落選)</p> <p>4. 先天性代謝異常症の対象疾患と移植方法については、2019.5 に第 2 版を刊行  新生児マススクリーニングの問題もあるため、マススクリーニング学会、先天代謝異常学会、ライソゾーム病研究班との連携が必要。</p> <p>5. 日本免疫不全・自己炎症学会(JSIAD)が管理するデータベース  (PIDJv2@難病プラットフォーム)やその他の疾患データベースとの連結については、今後も継続した検討が必要である。</p>
---