

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	
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	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	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	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	国立成育医療研究センター	血液内科
柳町 昌克	神奈川県立こども医療センター	血液・腫瘍科
石丸 紗恵	国立がん研究センター中央病院／Princess Máxima Center Trial and Data Center	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	東京医科歯科大学医学部附属病院	小児科
川口 晃司	静岡県立こども病院	血液腫瘍科
西村 聡	東京医科歯科大学医学部附属病院	小児科
松村 梨紗	広島大学病院（広島大学大学院医系科学研究科）	小児科
宮村 能子	大阪大学医学部附属病院	小児科
山本 将平	東海大学医学部附属病院	基盤診療学系先端医療科学
江口 克秀	九州大学病院	小児科
坂本 謙一	滋賀医科大学医学部附属病院	小児科
平林 真介	北海道大学病院	小児科
三谷 友一	埼玉県立小児医療センター	血液・腫瘍科
藤森 健太郎	国立成育医療研究センター	小児がんセンター

2. 会議開催記録(2021年1月-12月)

日時	場所	会議内容
2021.1.23 14-15時	オンライン	<p>1)各承認研究(SCID(16-8)、PID 全体(16-22)、SCN(16-24)、移植後早期死亡(12-23)、GVHD 無再発生存の検討(16-26)、遺伝性骨髄不全症に対するCBT(16-27))、および、ATG/ALG使用例の移植合併症に関する研究、FHL、ムコ多糖症について議論が交わされた。</p> <p>2)移植後免疫再構築評価の標準化・ガイドライン化について意見の収集が行われた</p> <p>3)APSID との共同研究の実施(systematic review in Asia)について参加募集が行われた</p> <p>4)新規メンバー加入予定の確認が行われた</p>
2021.3.6 19-20時	オンライン	<p>1) 各承認研究(SCID(16-8)、PID 全体(16-22)、SCN(16-24)、移植後早期死亡(12-23)、GVHD 無再発生存の検討(16-26))、および、ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究、FHL、ムコ多糖症、Krabbe 病について議論が交わされた。</p> <p>2)移植後免疫再構築評価の標準化・ガイドライン化について意見の収集が行われた</p> <p>3)APSID との共同研究の実施(systematic review in Asia)について参加募集が行われた</p>
2021.7.15 19-21時	オンライン	<p>1) 各承認研究(SCID(16-8)、PID 全体(16-22)、SCN(16-24)、移植後早期死亡(12-23)、GVHD 無再発生存の検討(16-26)、遺伝性骨髄不全症に対する CBT(16-27))、および、ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究、FHL、ムコ多糖症、Krabbe 病について議論が交わされた。</p> <p>2)移植後免疫再構築評価の標準化・ガイドライン化について意見の収集が行われた</p> <p>3)APSID との共同研究の実施(systematic review in Asia)について参加募集が行われた</p> <p>4) TRUMP を用いた小児移植症例の晩期合併症に関連したデータ収集についてのご協力について、コンセプトおよび、新規追加希望項目の確認が行われた</p> <p>5)データセット PID 疾患抽出が確認された。</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 2021年12月末時点まで)

(720)回

4. WG の今後の活動方針・抱負など

1.承認研究について

2022 年度以降論文化予定(16-23(移植後早期死亡)、16-24(SCN)、16-26(無再発生存の検討)、遺伝性骨髄不全症に対する CBT(16-27))

2.新規後方視解析

PID に対する ATG/ALG 使用の検討、FHL、ムコ多糖症 I・II 型、Krabbe 病など計画提出予定。

3.APSID(アジア太平洋免疫不全症学会)との共同研究(PID 移植症例の systematic review in Asia)

APSID と連携しながら進める予定。

4. TRUMP では収集できない、遺伝性疾患に対する移植解析にとって必要な情報

1)外部データベースとの連携→JSIAD/PIDJv2@難病プラットフォームとの連結について検討を行う。

2)移植後の免疫学的再構築、キメラズム、移植前の評価について、ガイドライン化することを考えるべき。