

## 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 梅田 雄嗣	京都大学大学院医学研究科	発達小児科学
足立 壮一	滋賀県立総合病院	
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
矢部 みはる	東海大学医学部附属病院	小児科
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
今井 耕輔	防衛医科大学校病院	小児科
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	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	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	総合診療学系小児科学
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	免疫科
山口 博樹	日本医科大学付属病院	血液内科
大嶋 宏一	埼玉県立小児医療センター	血液・腫瘍科
藤田 祥央	東海大学医学部附属病院	小児科
下村 麻衣子	広島大学病院	小児科
森谷 邦彦	防衛医科大学校病院	小児科

## 2. 会議開催記録(2023年1月-12月)

日時	場所	会議内容
2023.2.22	ウェブ会議	<p>21名が会議に参加した。</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) 各承認研究: DBA(16-3)、移植後早期死亡(16-23)、SCN(16-24)、無 GVHD 無再発生存の検討(16-26)、iBMFS に対する CBT(16-27)、二次性 FHL (16-28)の進捗が紹介され、その進捗や解析途中の結果について議論が交わされた。</li> <li>2) 新規申請予定研究: ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究、FHL、ムコ多糖症 I・II 型、DKC、非腫瘍性疾患に対する PT-CY 法を用いたハプロ移植について概要が紹介され、新規申請に向けて議論が交わされた。</li> <li>3) 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。</li> <li>4) APSID との共同研究の実施(systematic review in Asia)の進捗について説明があった。</li> <li>5) TRUMP を用いた小児移植症例の晩期合併症に関連した項目追加についての進捗について報告された。</li> <li>6) SCID 移植の前方視研究について継続審議となった。</li> </ol>
2023.7.26	ウェブ会議	<p>22名が会議に参加した。</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) WG 活動の概要の説明と 2023 年新規メンバー/オブザーバーの確認・自己紹介が行われた。</li> <li>2) 各承認研究: DBA(16-3)、移植後早期死亡(16-23)、SCN(16-24)、iBMFS に対する CBT(16-27)、二次性 FHL (16-28)の進捗が紹介され、その解析途中の結果について議論が交わされた。</li> <li>3) 新規申請予定研究: ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究(16-30)、FHL、ムコ多糖症 I・II 型(16-29)、Krabbe 病、DKC、非腫瘍性疾患に対する PT-CY 法を用いたハプロ移植、GATA-2 異常症、前処置における TCI score の有用性(16-31)、再移植の治療成績について概要が紹介され、新規申請に向けて議論が交わされた。</li> <li>4) 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。</li> <li>5) APSID との共同研究の実施(systematic review in Asia)の進捗について説明があった。</li> <li>6) TRUMP を用いた小児移植症例の晩期合併症に関連した項目追加についての進捗について報告された。</li> <li>7) SCID 移植の前方視研究について継続審議となった。</li> </ol>

### 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 2023 年 12 月末時点まで）

（ 873 ）回

### 4. WG の今後の活動方針・抱負など

#### 1.承認研究について

2023 年度以降論文化予定：16-23(移植後早期死亡)、16-24(SCN)、遺伝性骨髄不全症に対する CBT(16-27)、二次性 HLH(16-28)、ムコ多糖症 I・II 型(16-29)、ATG/ALG 使用例の移植合併症に関する研究(16-30)、前処置における TCI score の有用性(16-31)。

#### 2.新規後方視解析

FHL、Krabbe 病、DKC、非腫瘍性疾患に対する PT-CY 法を用いたハプロ移植、再移植の治療成績についてなど計画提出予定。

#### 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検討していく。